

Università degli Studi di Padova

CORSO DI LAUREA IN FISIOTERAPIA
PRESIDENTE: Ch.ma Prof.ssa Veronica Macchi

TESI DI LAUREA

IL RUOLO DELLA PEDANA STABILOMETRICA NELLA VALUTAZIONE
FISIOTERAPICA DI SOGGETTI AFFETTI DA ATASSIA DI FRIEDREICH:
STUDIO OSSERVAZIONALE SU UN CAMPIONE DI PAZIENTI
DEAMBULANTI.

The role of the stabilometric platform in the physiotherapeutic assessment of patients with
Friedreich's ataxia: an observational study on a sample of ambulatory patients.

RELATRICE: Dott.ssa Valentina Dal Molin

LAUREANDA: Valentina Marini

Anno Accademico 2023/2024

INDICE	
RIASSUNTO	I
ABSTRACT	II
INTRODUZIONE	1
CAPITOLO 1. ATASSIA DI FRIEDREICH: DEFINIZIONE, QUADRO CLINICO E PRESA IN CARICO FISIOTERAPICA	3
1.1 Definizione ed epidemiologia	3
1.2 Classificazione	4
1.3 Quadro clinico nell'Atassia di Friedreich	5
1.3.1 Disturbi neuromotori e sistemici	5
1.3.2 Controllo posturale, stazione eretta e cammino	5
1.4 Presa in carico fisioterapica del paziente con Atassia di Friedreich	6
1.4.1 Obiettivi del trattamento fisioterapico	7
1.4.2 Approcci riabilitativi	8
CAPITOLO 2. PEDANA STABILOMETRICA E RIABILITAZIONE	10
2.1 Caratteristiche generali	10
2.2 Impiego in riabilitazione	10
2.3 Impiego in riabilitazione neuromotoria	12
2.3.1 Utilizzo nell'Atassia di Friedreich	13
2.4 Modello Tecnobody ProKin 252	14
CAPITOLO 3. MATERIALI E METODI	16
3.1 Disegno Sperimentale	16
3.1.1 Definizione del problema e ipotesi	16
3.1.2 Obiettivo del progetto	16
3.1.3 Fasi del progetto	16
3.2 Popolazione dello studio	17
3.3 Protocollo di valutazione	18
3.3.1 Valutazione della stadiazione di malattia	19
3.3.2 Valutazione delle funzioni neuromuscoloscheletriche e del movimento	22
3.3.2.1 Forza muscolare	22
3.3.2.2 Equilibrio	23
3.3.3 Valutazione del cammino	25
CAPITOLO 4. RISULTATI	27
4.1 Profilo funzionale e quadro clinico	27
4.1.1 Dati raccolti con scale tradizionali	27
4.1.2 Dati raccolti con pedana stabilometrica	31
4.2 Sensibilità della valutazione tradizionale vs valutazione con pedana stabilometrica	34
4.3 Analisi statistica	38
4.3.1 Studio di correlazioni tra i dati della pedana e le altre scale di valutazione	38
4.3.2 Studio mediante inferenza statistica	43
CAPITOLO 5. DISCUSSIONE	45
CAPITOLO 6. CONCLUSIONE	50
BIBLIOGRAFIA	51

RIASSUNTO

Introduzione. Nei pazienti affetti da Atassia di Friedreich un'accurata valutazione delle funzioni di balance risulta fondamentale, all'interno della presa in carico fisioterapica, poiché può contribuire ad orientare meglio le scelte riabilitative. La pedana stabilometrica è uno strumento elettromedicale che, associato alle tradizionali scale valutative, può dare informazioni aggiuntive sulle competenze di balance. Tali informazioni possono avere una ricaduta positiva nella clinica.

Obiettivi. L'obiettivo principale di questo progetto di tesi è di indagare se una valutazione con pedana stabilometrica, integrata ad un protocollo di valutazione tradizionale, possa definire un quadro più dettagliato del profilo funzionale del paziente con Atassia di Friedreich e se essa sia più sensibile ai cambiamenti del quadro clinico. Il secondo obiettivo è quello di validare la pedana stabilometrica come strumento di valutazione neuromotoria, dimostrando delle correlazioni e delle inferenze fra i dati della pedana e quelli delle tradizionali scale di valutazione.

Materiali e metodi. Sono stati reclutati 11 pazienti con Atassia di Friedreich, ricoverati presso l'IRCSS E. Medea de "La Nostra Famiglia" di Pieve di Soligo. Questi pazienti sono stati sottoposti a una valutazione iniziale (T0) e a una valutazione post-trattamento (T1). Il protocollo utilizzato ha previsto: Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA) e Modified Friedreich Ataxia Rating Scale (mFARS); Medical Research Council (MRC); Berg Balance Scale (BBS); 6 Minutes Walking Test (6MWT) e Timed "Up and Go" (TUG). A questo protocollo è stata aggiunta una valutazione stabilometrica mediante pedana TecnoBody ProKin252. È stata svolta un'analisi statistica dei dati raccolti tramite il test di correlazione di Kendall's Tau B ed il test di confronto di Mann-Whitney U, considerando significativi i risultati con P-Value < 0,05.

Risultati. La valutazione stabilometrica ha fornito informazioni cliniche sul campione utili al fisioterapista. Le principali sono: spostamento del centro di pressione sull'avampiede, maggiori difficoltà di spostamento di carico sul piano sagittale e presenza di continui aggiustamenti posturali in stazione eretta. I dati forniti dai Limiti di Stabilità (LOS) e dai parametri generali della pedana risultano maggiormente sensibili delle scale di valutazione tradizionali. Sono risultate significative le correlazioni e le inferenze tra i LOS e tutte le scale del protocollo tradizionale; anche il perimetro ha riportato delle correlazioni significative con alcune scale, ma richiede ulteriori indagini.

Conclusioni. La pedana stabilometrica è risultata uno strumento valutativo coerente nell'individuare i deficit osservati con le scale tradizionali ed è stata in grado di offrire maggiori informazioni sul profilo funzionale del campione, oltre ad essere maggiormente sensibile nella rivalutazione post-trattamento. Visti i risultati statistici, si può validare l'utilizzo dei LOS nella valutazione neuromotoria, mentre gli altri parametri possono essere utilizzati come integrativi. Ulteriori studi sono necessari per confermare e validare i risultati raggiunti con questo lavoro.

ABSTRACT

Introduction. In patients with Friedreich's Ataxia, an accurate assessment of balance function is essential in physiotherapy care, as it can provide a better orientation for rehabilitation choices. The stabilometric platform is an electromedical instrument that, in combination with traditional assessment scales, can provide additional information on balance skills. Such information can have a positive impact in the clinic.

Objectives. The main objective of this thesis project is to investigate whether an assessment with a stabilometric platform, integrated with a traditional assessment protocol, can define a more detailed picture of the functional profile of the patient with Friedreich's Ataxia and whether it is more sensitive to changes in the clinical picture. The second objective is to validate the stabilometric platform as a neuromotor assessment tool, demonstrating correlations and inferences between the platform data and those of traditional assessment scales.

Materials and methods. Eleven patients with Friedreich's Ataxia admitted to the IRCSS E. Medea of "La Nostra Famiglia" in Pieve di Soligo were recruited. These patients underwent an initial assessment (T0) and a post-treatment assessment (T1). The protocol used included: Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA) and Modified Friedreich Ataxia Rating Scale (mFARS); Medical Research Council (MRC); Berg Balance Scale (BBS); 6 Minutes Walking Test (6MWT) and Timed 'Up and Go' (TUG). A stabilometric assessment using a TecnoBody ProKin252 platform was added to this protocol. A statistical analysis of the collected data was carried out using Kendall's Tau B correlation test and the Mann-Whitney U comparison test, considering results with P-Value < 0.05 to be significant.

Results. The stabilometric assessment provides clinical information on the sample that is useful to the physiotherapist. The main ones being: displacement of the centre of pressure on the forefoot, greater difficulties of load transfer in the sagittal plane and presence of continuous postural adjustments in standing. The data provided by the Limits of Stability (LOS) and general platform parameters are more sensitive than traditional assessment scales. The correlations and inferences between the LOS and all scales of the traditional protocol were significant; the perimeter also reported significant correlations with some scales, but requires further investigation.

Conclusions. The stabilometric platform was a consistent assessment tool in identifying the deficits observed with the traditional scales and was able to offer more information on the functional profile of the sample, as well as being more sensitive in post-treatment re-evaluation. Given the statistical results, the use of LOS in the neuromotor assessment can be validated, while the other parameters can be used as supplementary. Further studies are needed to confirm and validate the results of this work.

INTRODUZIONE

L'Atassia di Friedreich (FRDA) è una malattia degenerativa ereditaria a trasmissione autosomica recessiva che colpisce circa 1 persona su 50.000 nelle popolazioni caucasiche. La causa della patologia è una mutazione genetica del gene della fratassina, che porta a un progressivo deterioramento del sistema nervoso centrale e periferico, il quale porta a dei sintomi motori e sistemici. [1]

Nei quadri tipici i primi sintomi si presentano intorno ai 10 anni o in età adolescenziale, con insorgenza di instabilità nel cammino e, successivamente, altri sintomi motori che comprendono: deficit del controllo del tronco, deficit della forza muscolare e della sensibilità, perdita della coordinazione degli arti e conseguenti deformità strutturali, come scoliosi e piede cavo. Questi sintomi, associati ad altre problematiche come quelle cardiache, aumentano le difficoltà dei pazienti nelle attività quotidiane e negli spostamenti che, con l'avanzamento della patologia, portano alla dipendenza dalla carrozzina e una diminuzione delle autonomie globali; l'aspettativa di vita media dei pazienti affetti da FRDA è intorno alla terza o quarta decade di età. È stato poi dimostrato come una presa in carico adeguata e dei trattamenti mirati migliorino l'aspettativa di vita, oltre ad aumentarne la qualità. [2]

L'alterazione delle capacità di balance è uno dei sintomi con maggiore impatto sulla vita dei pazienti, in quanto creano deficit nella stazione eretta e nel cammino. Queste funzioni, una volta perse, portano il paziente ad una riduzione delle autonomie. Per questo motivo è fondamentale l'analisi qualitativa e quantitativa del controllo posturale, in modo da poter elaborare un trattamento adeguato e monitorare l'avanzamento della patologia. [3]

La pedana stabilometrica è un dispositivo elettromedicale utilizzato per la valutazione ed il trattamento dei disturbi dell'equilibrio e della stabilità posturale. È prevalentemente utilizzata in ambito ortopedico e sportivo, espandendosi anche in ambito neuromotorio. In letteratura la pedana è risultata uno strumento valutativo valido ed efficace grazie alla possibilità di quantificare le oscillazioni del centro di pressione (COP) e le direzioni che creano maggiori difficoltà nello spostamento del carico, permettendo un'analisi precisa ed efficace dei deficit. [4]

L'utilizzo della pedana stabilometrica è poco analizzato in letteratura per lo studio di pazienti affetti da patologie neurologiche, con una conseguente mancanza di evidenze e riferimenti standardizzati per quanto riguarda l'utilizzo nell'Atassia di Friedreich.

L'obiettivo principale di questo studio è di individuare il ruolo della pedana stabilometrica nella valutazione del paziente deambulante affetto da FRDA. Nello specifico, lo studio si propone di verificare la capacità della pedana nel fornire maggiori informazioni rispetto alle classiche scale valutative e di favorire la realizzazione di un programma terapeutico adeguato.

Il progetto di questo lavoro di tesi è stato così sviluppato. Sono stati selezionati 11 pazienti che rispettassero i criteri di inclusione ed esclusione scelti e sono stati valutati pre- e post- trattamento tramite il protocollo che andava a valutare la stadiazione della patologia, le funzioni neuromuscoloscheletriche e del movimento (nello specifico l'equilibrio tramite la pedana stabilometrica) ed il cammino.

I risultati ottenuti sono poi stati analizzati per: definire un profilo funzionale del campione, sia tramite il protocollo tradizionale sia grazie ai dati forniti dalla pedana stabilometrica; indagare le differenze della sensibilità fra il protocollo tradizionale e la valutazione stabilometrica; effettuare un'analisi statistica che valutasse le correlazioni tra i dati della pedana e le altre scale di valutazione.

CAPITOLO 1. ATASSIA DI FRIEDREICH: DEFINIZIONE, QUADRO CLINICO E PRESA IN CARICO FISIOTERAPICA

1.1 Definizione ed epidemiologia

L'Atassia di Friedreich (FRDA) è una malattia degenerativa ereditaria a trasmissione autosomica recessiva, con effetti primari sul sistema nervoso e cardiaco. È stata descritta per la prima volta negli articoli scientifici, risalenti alla seconda metà del diciannovesimo secolo, scritti da Nicholas Friedreich, medico e professore tedesco. I primi sintomi descritti sono stati: atassia, disartria, perdita di forza e sensibilità, scoliosi, deformazioni ai piedi e complicanze cardiache; queste ultime sono tra le principali cause di morte di questi pazienti. Da quella prima descrizione ci sono state implementazioni significative riguardanti tutti gli ambiti legati alla patologia. [5]

La patologia è causata dall'espansione instabile della tripletta GAA situata nell'introne 1 del gene della fratassina (FXN) nel cromosoma 9. In una minor parte dei casi (dall'1% al 3%) è presente una mutazione della tripletta GAA associata ad un punto di delezione o mutazione del gene della fratassina. La mutazione di questa proteina e la conseguente riduzione della fratassina causano un progressivo deterioramento del sistema nervoso centrale e periferico e di alcuni organi, portando ad un malfunzionamento del loro metabolismo cellulare. I sistemi danneggiati determinano l'insorgenza di sintomi atassici, come deficit dell'equilibrio, del movimento degli arti, degli occhi e dell'articolazione della parola (disartria). L'età d'insorgenza e la dipendenza da un ausilio (dopo la perdita della deambulazione viene utilizzata la carrozzina per gli spostamenti) sono state dimostrate essere inversamente proporzionali rispetto alla dimensione dell'espansione della mutazione, mentre quest'ultima è positivamente correlata all'incidenza di patologie cardiache e altri sintomi sistemici. [1]

L'Atassia di Friedreich è una delle atassie ereditarie più diffuse al mondo con prevalenza di circa 1 persona su 50.000 nelle popolazioni caucasiche, senza differenze sul sesso, e con una frequenza di portatori sani di una persona su circa 100-150. I primi sintomi si manifestano intorno ai 10 anni di età o durante l'adolescenza, con iniziale difficoltà e instabilità nel cammino, ma possono presentarsi casi più precoci o tardivi con un range che varia dai 2 ai 40 anni. Più precoce è l'insorgenza dei sintomi e prima si avrà la perdita del cammino e una maggiore gravità della patologia. Storicamente, l'aspettativa di vita per gli individui affetti da Atassia di Friedreich era intorno alla terza o quarta decade, ma negli anni è stato dimostrato che tramite dei trattamenti mirati l'aspettativa di vita aumenta notevolmente, con una buona qualità di vita. [2]

1.2 Classificazione

L'Atassia di Friedreich può essere classificata in base all'età di insorgenza dei sintomi, che varia in base alla ripetizione della mutazione della tripletta GAA. I pazienti con una comparsa più precoce dei sintomi presentano, più comunemente, tra le 600 e le 900 ripetizioni della tripletta, mentre quelli con un'insorgenza più avanzata possono avere tra le 100 e le 500 ripetizioni. [6]

La classificazione si suddivide in due macro-quadri: un quadro con fenotipo *tipico* e uno *atipico*, in quest'ultimo ritroviamo un'ulteriore suddivisione in casi di *Late- (LOFA) e Very Late-Onset (VLOFA) FRDA* e quelli di *Early-Onset FRDA*. [1] [7]

Il quadro con *fenotipo tipico* si presenta con la comparsa dei sintomi intorno ai 10-15 anni. I primi sintomi a comparire sono il deficit di coordinazione nel cammino e nel movimento degli arti e la perdita progressiva dei riflessi a livello degli arti inferiori. La perdita di equilibrio e del controllo del tronco porta ad una progressiva necessità di supporto con conseguente necessità di utilizzo della carrozzina. I deficit di coordinazione degli arti portano anche ad una crescente difficoltà da parte del paziente nell'eseguire le attività quotidiane, diminuendo le autonomie; inoltre, la disartria, ovvero la difficoltà nell'articolazione delle parole, aumenta con l'avanzamento della patologia. Negli stadi più avanzati si ha la comparsa di sintomi piramidali, debolezza soprattutto agli arti inferiori e spasticità, che porta anche a spasmi e modificazioni del tessuto muscolare. Spesso in questi quadri sono presenti disfagia e deficit oculomotori, oltre a deformità strutturali come scoliosi e piede cavo. La componente dei processi cognitivi sembra essere affetta soprattutto nei domini riguardanti l'attenzione, il ragionamento visuospatiale, le funzioni esecutive (processi che permettono di pianificare e controllare un comportamento finalizzato ad un obiettivo) e la memoria di lavoro (che permette di ritenere le informazioni che si acquisiscono e al tempo stesso elaborarle).

Il quadro con *fenotipo atipico* presenta una quantità minore di sintomi o di intensità minore rispetto al quadro tipico. Nei casi di *LOFA* e *VLOFA* l'insorgenza dei sintomi viene protratta rispettivamente oltre i 25 anni e oltre i 40 anni. Anche in questi quadri sono presenti i sintomi atassici, come la marcia atassica e i deficit di coordinazione del movimento degli arti, ma le manifestazioni di sintomi non neurologici sono minori. Si riducono notevolmente i casi che presentano cardiomiopatie, deformazioni strutturali, sintomi piramidali e spasticità. Permane la disartria, ma si presenta dopo rispetto ai quadri con fenotipo tipico e si correla con la durata della patologia. Inoltre, nei quadri con questo tipo di fenotipo la progressione della patologia è considerevolmente rallentata.

I casi di *Early-Onset* sono più rari e presentano meno informazioni e studi in letteratura. Questi pazienti sono affetti da un'insorgenza dei sintomi molto precoce, solitamente prima dei 5 anni, e sono spesso di bassa statura con arti inferiori corti; la progressione dei sintomi è più rapida e severa rispetto ai quadri tipici. Questi quadri hanno una maggiore progressione della disabilità, con precoce perdita

del cammino e delle autonomie; inoltre hanno una maggiore incidenza di cardiomiopatie e deformazioni strutturali, come scoliosi e piede cavo.

1.3 Quadro clinico nell'Atassia di Friedreich

Le caratteristiche principali del quadro clinico di un paziente con Atassia di Friedreich sono: l'insorgenza dei sintomi intorno all'inizio della pubertà; una progressiva perdita dell'equilibrio e della coordinazione degli arti; disartria; deformità strutturali alla colonna vertebrale o ai piedi; disturbi cardiaci e deficit oculomotori.

A livello del sistema nervoso e organico i siti principalmente colpiti sono le radici dorsali dei gangli, le colonne posteriori della spina dorsale, i tratti corticospinali e il cuore; i cambiamenti che avvengono sembrano partire dalla periferia, per poi colpire il sistema nervoso centrale, rallentando la conduzione dei segnali a livello dei nervi motori. Questo processo colpisce le fibre mieliniche più lunghe e più larghe, con particolare demielinizzazione delle colonne posteriori e delle radici dorsali dei gangli. Il coinvolgimento nella componente più laterale e distale del tratto corticospinale spiega l'aumento delle risposte plantari. La riduzione fosfolipidica sembra maggiore nella zona cerebellare e occipitale, causando una lieve perdita neuronale nella corteccia cerebrale. [5]

1.3.1 Disturbi neuromotori e sistemici

Negli ultimi anni l'Atassia di Friedreich è stata considerata una patologia multisistemica che, a causa dell'eterogeneità delle manifestazioni cliniche, necessita di assistenza da parte di un'equipe multidisciplinare, in modo da monitorare la varietà di sintomi che può presentare. [8] [9]

Nella Tabella 1 vengono elencati i segni e sintomi che si manifestano nella patologia:

NEUROMOTORI	SISTEMICI	ALTRE CARATTERISTICHE
Atassia della marcia e degli arti	Cardiomiopatie	Sindrome delle apnee ostruttive nel sonno (OSAS)
Perdita controllo del tronco	Sensibilità e impairment uditivo	Riduzione della densità ossea
Perdita sensibilità propriocettiva e vibratoria	Diabete mellito	Depressione e malattie mentali
Perdita riflessi osteotendinei	Disfunzioni urinarie	Fatigue
Debolezza muscolare	Disabilità intellettiva lieve	
Disartria		
Deformità strutturali (scoliosi e piede cavo)		
Segni oculomotori (fissazione instabile e nistagmo)		

Tabella 1. Segni e sintomi FRDA

1.3.2 Controllo posturale, stazione eretta e cammino

L'Atassia di Friedreich si differenzia dalle altre patologie atassiche a causa dei sintomi legati ai deficit sensoriali. È presente un coinvolgimento delle colonne dorsali, dei tratti corticospinali e dei nervi

periferici, oltre alle connessioni afferenti ed efferenti del cervelletto, che portano ad un impairment della coordinazione dei movimenti, sia assiali che appendicolari, che impatta sui meccanismi a feedback negativo e di aggiustamento posturale anticipatorio.

Questo coinvolgimento porta alla comparsa dei sintomi neuromotori precedentemente citati e conseguenti difficoltà nel mantenimento dell'equilibrio statico e dinamico, anche nelle attività quotidiane. A causa della perdita di controllo del tronco e della difficoltà nel coordinare i movimenti di correzione si manifesta una perdita del controllo posturale da seduti e in stazione eretta, creando delle oscillazioni del centro di massa che rendono instabile il mantenimento delle posizioni; negli spostamenti è spesso presente un aumento della base di appoggio e un posizionamento degli arti superiori in guardia alta, dato della sensazione di instabilità. ^[10]

A causa del deterioramento dei nervi motori, che riducono la velocità della conduzione dello stimolo e lo rendono possibile per una minore estensione, è presente anche un deficit della forza muscolare, che aumenta con l'avanzamento della patologia soprattutto a livello degli arti inferiori. A circa 5 anni dall'inizio dei sintomi, si ha un aumento della debolezza muscolare che spesso è presente e prominente nei muscoli estensori ed abduttori delle anche; diventa sempre più evidente anche l'atrofizzazione a livello della muscolatura distale degli arti inferiori. I deficit di forza risultano strettamente correlati alla perdita del cammino, uno dei primi sintomi che si presentano nelle atassie degenerative e uno di quelli maggiormente invalidanti con il progredire della patologia. Il cammino è spesso rallentato, instabile e con un aumento della base di appoggio. È presente una grande variabilità nelle caratteristiche della deambulazione a causa delle complesse interazioni fra i deficit di equilibrio, la coordinazione tra più articolazioni, le strategie compensatorie effettuate e le difficoltà negli aggiustamenti posturali in caso di perdita di equilibrio; di conseguenza sono presenti molte variabili nei parametri spazio-temporali legati al passo. ^[11]

1.4 Presa in carico fisioterapica del paziente con Atassia di Friedreich

La presa in carico di un paziente affetto da Atassia di Friedreich deve essere multidisciplinare, in quanto, essendo una patologia multisistemica, coinvolge molti apparati e sistemi dell'individuo.

Trattandosi di una patologia degenerativa è fondamentale un monitoraggio specialistico e continuativo. Dopo la diagnosi è necessario l'invio ad un centro specializzato, in modo da trovare un'equipe completa per gestire le esigenze individuali del paziente, per migliorarne la qualità di vita e mantenerne l'indipendenza funzionale il più a lungo possibile.

La presa in carico fisioterapica ha un ruolo fondamentale per il mantenimento dell'indipendenza attraverso trattamenti focalizzati sul mantenimento dell'equilibrio, della flessibilità, della forza e dell'accuratezza nel movimento degli arti. Tramite un trattamento

fisioterapico intensivo è possibile avere un miglioramento delle funzioni anche nei pazienti con patologie neurodegenerative, come la FRDA. [7]

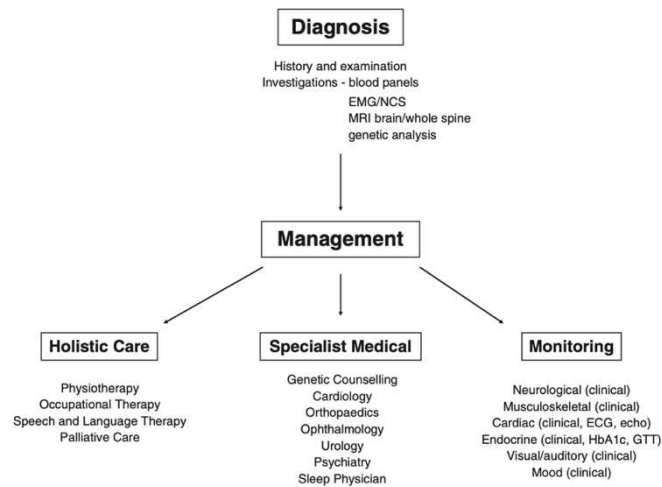


Figura. 1. Flowchart per la diagnosi e gestione della FRDA [7]

1.4.1 Obiettivi del trattamento fisioterapico

Il trattamento fisioterapico in pazienti con l'Atassia di Friedreich ha come obiettivi principali il trattamento dei disturbi neuromotori che si manifestano all'interno del quadro clinico specifico del paziente, il mantenimento dell'indipendenza nelle ADL primarie e secondarie, la prevenzione da problematiche secondarie e il mantenimento di una buona qualità di vita, cercando di mantenere alta la partecipazione dei pazienti alle attività sociali che più li aggradano.

In letteratura sono presenti delle linee guida [2] che riportano le migliori raccomandazioni per il trattamento dei pazienti con FRDA, tenendo conto della loro sintomatologia e degli stadi progressivi di essa.

Per quanto riguarda gli aspetti fisioterapici è posta grande attenzione ai sintomi atassici e alla progressiva perdita di coordinazione e di forza, che col tempo impediscono completamente la deambulazione. Per questo motivo è raccomandato il mantenimento della forza muscolare degli arti e del tronco, così da migliorare le performance motorie e diminuire la sensazione di fatigue; quest'ultima può essere gestita anche tramite l'attività fisica aerobica, adattata allo stadio della patologia del paziente. Il mantenimento del controllo del tronco è molto importante poiché, con la progressione della patologia, tende ad essere sempre più compromessi pur essendo fondamentale per facilitare i movimenti e mantenere l'autonomia nei trasferimenti, anche se il paziente utilizza già la carrozzina. A causa dei deficit di controllo del tronco i pazienti presentano difficoltà nel mantenimento dell'equilibrio, funzione che viene considerata fin da subito poiché molto impattante sulla deambulazione e anche sul solo mantenimento della stazione eretta stabile. Il controllo del tronco, quindi, ha effetti sulle competenze negli spostamenti con e senza carrozzina e nel mantenimento delle autonomie.

Un altro obiettivo è il monitoraggio della spasticità e degli spasmi muscolari che, oltre a provocare dolore al paziente, vanno a modificare la struttura del tessuto muscolare. È necessario valutare con attenzione se proporre degli interventi antispasticità (come l'inoculo di tossina botulinica nei muscoli colpiti), poiché possono andare a ridurre la forza, portando ad un successivo deterioramento del cammino e del mantenimento della stazione eretta. Negli stadi più avanzati della patologia il tono muscolare va invece monitorato per evitare la comparsa di retrazioni e riduzioni della mobilità articolare, che influiscono negativamente sulla possibilità di compiere i movimenti, oltre che sulle azioni di igiene, aumentando il carico assistenziale per i caregivers.

Il trattamento fisioterapico finalizzato al mantenimento della mobilità articolare è importante in tutti i distretti corporei, ma con particolare attenzione agli arti inferiori e soprattutto al distretto del piede. In questa patologia, infatti, il piede va spesso incontro a una condizione di cavismo che necessita di trattamenti chirurgici, una volta instaurata la deformità a livello strutturale.

Finché è possibile bisogna impostare un trattamento che coinvolga anche il training del cammino, con l'utilizzo di un ausilio o di ortesi, in modo da poter ritardare il più possibile l'utilizzo della carrozzina ed evitare le problematiche secondarie ad essa correlate. [8]

1.4.2 Approcci riabilitativi

È stato dimostrato che un programma terapeutico intensivo e a lungo termine può avere una buona efficacia post-trattamento, nonostante in questa patologia ci sia un coinvolgimento del cervelletto che potrebbe limitare gli effetti dei programmi riabilitativi, poiché ha un ruolo importante nell'apprendimento. [12]

Solitamente gli approcci riabilitativi si focalizzano sulle strategie e tecniche compensatorie da insegnare per mantenere o aumentare le abilità del paziente, in modo da favorirne la partecipazione al contesto sociale. Il fisioterapista inoltre deve provvedere all'educazione del paziente e dei caregivers sulle progressioni della patologia e su come essa va ad influenzare le funzioni corporee e lo stile di vita del paziente; fornisce indicazioni per quanto riguarda le proposte terapeutiche e le realistiche aspettative sui risultati. [13]

Il trattamento si concentra su un programma di esercizi che migliorino l'equilibrio, la forza e il controllo motorio dei movimenti sia fini che grossolani. All'interno delle linee guida viene sottolineato come un trattamento che coinvolga esercizi di coordinazione ed equilibrio tramite l'utilizzo di apparecchiature elettromedicali, schermi o computer hanno maggiori benefici, in quanto viene evidenziato come il programma di esercizi deve essere piacevole, stimolante e sostenibile nel tempo per il paziente. Considerando la progressiva perdita dell'equilibrio nei pazienti con Atassia di Friedreich è molto importante che gli esercizi siano sostenibili e riproducibili dal paziente in autonomia, così che il programma venga seguito anche a domicilio ed eseguito correttamente. [2]

Negli individui che ancora deambulano è importante che il programma riabilitativo comprenda, oltre agli esercizi per l'equilibrio, anche degli esercizi per il rinforzo degli arti inferiori; è importante soffermarsi anche sul rinforzo dei muscoli del piede ed includere degli esercizi di stretching in modo da prevenire retrazioni, mantenere le adeguate lunghezze muscolari e una buona articolarietà. In caso di rischio di caduta possono essere prescritte delle ortesi o degli ausili, in base alle esigenze del paziente, per migliorare il pattern del cammino e renderlo meno faticoso. In questi paziente è suggerito anche l'utilizzo di un programma che coinvolga l'esercizio cardiovascolare e aerobico con aumento graduale della richiestività, per diminuire il senso di fatigue ed aumentare i livelli di attività, monitorando la sintomatologia cardiaca che si può presentare.

Negli individui non deambulanti è raccomandato dalle linee guida il mantenimento di un cammino terapeutico, con l'obiettivo di mantenere un benessere globale e non il cammino autonomo, e il mantenimento della capacità di effettuare in autonomia e sicurezza i trasferimenti il più a lungo possibile. Deve essere favorito il mantenimento di una buona core stability con esercizi di equilibrio in posizione seduta, poiché fondamentale per gli spostamenti e trasferimenti e per il movimento funzionale degli arti. La debolezza della core stability causa problemi di equilibrio e di stabilità, anche negli individui non deambulanti, ed è importante integrarne il rinforzo con esercizi personalizzati in un programma globale di esercizi. Oltre al mantenimento della forza negli arti inferiori, è necessario rinforzare anche gli arti superiori perché diventano fondamentali per i trasferimenti e gli spostamenti negli individui che utilizzano la carrozzina. Anche nei pazienti non deambulanti è raccomandato l'inserimento di esercizi di allungamento degli arti inferiori, e se necessario la valutazione per la somministrazione della tossina botulinica, così da prevenire le retrazioni e la riduzione dell'articolarietà. [2]

CAPITOLO 2. PEDANA STABILOMETRICA E RIABILITAZIONE

2.1 Caratteristiche generali

La capacità di mantenere la stabilità posturale e l'equilibrio dipende da una complessa organizzazione tra gli input esterni, l'organizzazione dei segmenti corporei e l'orientamento del corpo nella sua verticale. Tutte le alterazioni che impattano una componente coinvolta nel controllo posturale, a partire da lesioni o fratture in soggetti sani fino a pazienti con disturbi neurologici o vestibolari, alterano la capacità di balance e aumentano il rischio di caduta. Per questo motivo, è fondamentale riuscire ad effettuare un'analisi quantitativa e qualitativa del controllo posturale così da poter evitare squilibri posturali e minimizzare le oscillazioni del corpo in condizioni di statica, come il mantenimento di una posizione, o dinamica, quindi svolgendo delle attività. [3]

Tra le nuove tecnologie maggiormente utilizzate troviamo la pedana stabilometrica, un dispositivo elettromedicale utilizzato sia per la valutazione che per il trattamento di disturbi dell'equilibrio e stabilità posturale in contesti ortopedici, sportivi e neurologici; è composta da una pedana circolare sospesa su quattro estensimetri con dei sensori di pressione ed è collegata ad un monitor che permette di visualizzare la traccia cinestesica e i feedback visivi sulla performance che il paziente sta effettuando. Una volta posizionato il paziente sulla pedana, tramite un regolatore di pressione elettronico, vengono raccolti i dati degli spostamenti angolari del paziente durante la stazione eretta, permettendo di valutare gli spostamenti del centro di pressione (COP) nelle principali direzioni antero-posteriore e medio-laterale. [4]

Nella review di *Ruhe et al.* [14] si vuole dimostrare come standardizzare l'utilizzo della pedana stabilometrica e di verificare se i valori da essa rilevati sono affidabili. Gli studi esaminati dimostrano che le misure di COP statica bipodolica possono essere utilizzate come strumento affidabile per studiare la stabilità posturale e le prestazioni di equilibrio in condizioni specifiche, consigliando di effettuare il test dalle 3 alle 5 volte per ottenere dei risultati attendibili.

2.2 Impiego in riabilitazione

Data la grande importanza del recupero dell'equilibrio sia per lo svolgimento delle attività della vita quotidiana, e ancora di più per le attività sport-specifiche, le quali richiedono un controllo posturale elevato in base allo sport di riferimento, è importante prestare particolare attenzione alle componenti specifiche di balance eseguendo un training specifico e riuscendo a valutarne l'andamento in maniera precisa e oggettiva.

L'utilizzo della pedana stabilometrica è consigliato sia per il trattamento che per la valutazione dei deficit propriocettivi e di balance, risultando uno strumento valido ed efficace grazie alla possibilità di quantificare le oscillazioni del centro di pressione (COP) e le direzioni che creano

maggiori difficoltà nello spostamento del carico; in questo modo si ha la possibilità di riconoscere le componenti maggiormente deficitarie e di impostare un trattamento specifico per il loro recupero.

Per quanto riguarda la valutazione, alcuni studi ^[15] ^[16] ^[17] si sono focalizzati sui parametri principali che si ottengono tramite l'analisi con pedana stabilometrica, o altri dispositivi non elettromedicali (come la Wii Balance Board ^[17]), in modo da verificare quali siano maggiormente significativi e sensibili per l'analisi dell'equilibrio. Dalla letteratura ne risulta che l'area totale delle oscillazioni, il perimetro (ovvero il percorso seguito dal COP), le oscillazioni medie nelle principali direzioni anteroposteriore e mediolaterale e la loro velocità media sono i dati maggiormente significativi per avere un quadro completo del controllo posturale. Questi dati danno informazioni riguardanti un'eventuale preferenza di carico su un emilato o sull'avampiede/retropiede e la difficoltà nel mantenere una posizione stabile per un tempo prolungato, compiendo degli eccessivi spostamenti del COP. Questo, come già descritto, è possibile su un pool di pazienti di vario tipo, come dimostrato in molte review e studi clinici.

La review di *Mckeon et al.* ^[18] si propone di valutare, tramite l'utilizzo della pedana, come uno scarso controllo posturale possa essere associata con un alto rischio di distorsione di caviglia e di come influisca sul recupero in caso di distorsione acuta o di instabilità cronica. La ricerca riporta che l'utilizzo di un dispositivo elettromedicale come la pedana stabilometrica è migliore nell'identificare i deficit associati a un elevato rischio di distorsione e che si verificano in seguito ad un evento acuto, rispetto a una condizione di instabilità cronica.

La review di *Piirtola et al.* ^[19] ha l'obiettivo di analizzare degli studi prospettici nei quali i dati della pedana vengono utilizzati come valori predittivi per il rischio di caduta nella popolazione anziana. Anche se gli studi analizzati non sono abbastanza per trarre delle conclusioni definitive, i dati riguardanti le oscillazioni del COP in direzione AP e ML, sia ad occhi chiusi che aperti, e la velocità media delle oscillazioni sono stati rilevate come indicatori di un maggiore rischio di caduta, soprattutto gli indicatori di postura mediolaterale.

Andreeva et al. ^[20] ha effettuato uno studio clinico con l'obiettivo di identificare le caratteristiche del controllo posturale durante il mantenimento della stazione eretta in atleti di vario tipo, analizzando atleti provenienti sia da sport di squadra che individuali. La stabilità posturale è stata valutata tramite l'area dello spostamento del COP e la velocità media dello spostamento in stazione eretta, ad occhi chiusi ed aperti. Dall'analisi ne risulta che la pratica di qualsiasi sport aumenta le competenze di controllo posturale rispetto ad un gruppo di non-atleti.

Questi sono solo alcuni degli studi che hanno utilizzato la pedana stabilometrica come strumento di valutazione. L'obiettivo è quello di individuare gli elementi comuni circa i dati raccolti

tramite la pedana, in modo da poter identificare dei valori di riferimento standardizzati per più popolazioni di pazienti.

2.3 Impiego in riabilitazione neuromotoria

L'utilizzo della pedana stabilometrica nel trattamento e nella valutazione di pazienti affetti da problematiche neuromotorie è vastamente studiato in letteratura, ma non sono ancora presenti dei dati di riferimento specifici e standardizzati per ogni patologia. Tuttavia, sono presenti diversi trials che indagano l'utilizzo di questo dispositivo su pazienti con diversi disturbi come malattia di Parkinson, Sclerosi Multipla (SM), ictus, lesione midollare incompleta e Atassia di Friedreich (FRDA).

Per quanto riguarda la malattia di Parkinson sono presenti più studi ^[21] ^[22] che hanno come obiettivo quello di inquadrare quali dei valori ricavati tramite la valutazione con pedana sono maggiormente efficaci per determinare delle difficoltà nel controllo posturale e il conseguente rischio di caduta in pazienti con la malattia di Parkinson. Da entrambi questi studi ne è derivato un risultato positivo rispetto all'analisi quantitativa che permette di ottenere la pedana; inoltre, in questi studi sono stati utilizzati parametri relativi al centro di pressione, ovvero l'area, il perimetro, le oscillazioni in direzione anteroposteriore e mediolaterale e la loro velocità media, i quali sono stati definiti validi come valori sia per la ricerca che per la pratica clinica. Nello studio di *Giardini et al.* ^[23] la pedana è stata utilizzata come strumento per il trattamento di pazienti con il Parkinson, per dimostrare come l'utilizzo di questo dispositivo porti ad un miglioramento delle capacità di balance e, quindi, anche del cammino.

Nella review di *Prosperini et al.* ^[24] sono stati analizzati gli studi che hanno esaminato il deficit di equilibrio mediante pedana, concentrandosi sulla loro capacità di individuare pazienti ad alto rischio di cadute e di stimare i cambiamenti indotti dalla riabilitazione, evidenziando i pro e i contro rispetto alle scale cliniche. Da essa ne deriva che la pedana permette di ottenere delle misurazioni maggiormente sensibili, oggettive e affidabili, le quali non vanno incontro a problemi di "ceiling effect", e permettono di rilevare delle alterazioni subcliniche in quadri ancora lievi.

Nardone et al. ^[25] nel suo studio ha cercato di stabilire se l'asimmetria nella stazione eretta nei pazienti emiplegici cronici fosse correlabile alle alterazioni presenti nel cammino, utilizzando le oscillazioni del corpo e del centro di pressione risultanti dalla valutazione stabilometrica. I risultati dello studio hanno definito che la presenza di asimmetria del COP influisce sul cammino, in quanto aumenta lo sforzo ed il tempo necessario per spostare il carico sull'arto affetto, associando quindi una maggiore asimmetria a maggiori livelli di impairment nel cammino.

Tamburella et al. ^[26] hanno realizzato uno studio trasversale per analizzare l'affidabilità, la validità e la responsività dei parametri relativi al centro di pressione, ovvero l'area, il perimetro, le

oscillazioni in direzione AP e ML e la velocità delle oscillazioni in queste direzioni, per valutare le competenze di balance in pazienti con lesioni midollari incomplete.

Diversi studi avevano come obiettivo quello di individuare dei parametri rilevabili mediante stabilometria che potessero essere validi per la valutazione del controllo posturale nelle diverse patologie, ma non è ancora possibile definire con unanimità dei valori globali.

2.3.1 Utilizzo nell'Atassia di Friedreich

In letteratura sono presenti degli studi ^[11] ^[27] che utilizzano la pedana come strumento di valutazione per i pazienti affetti da FRDA. In questi viene valutato l'equilibrio tramite i test stabilometrici, che col tempo presentano dei peggioramenti nei parametri a causa dell'avanzamento della patologia. Nello specifico la review di *W. Ilg et al.* ^[11] vuole dimostrare la sensibilità della pedana stabilometrica nello studiare le capacità di balance. I parametri considerati sono stati l'area di spostamento del COP, le oscillazioni e la loro velocità media in direzione anteroposteriore e mediolaterale. Mentre lo studio di *Zesiewicz et al.* ^[27] ha come scopo quello di analizzare i cambiamenti dell'equilibrio a distanza di 24 mesi, attraverso l'utilizzo della pedana come dispositivo valutativo. Sono stati utilizzati i parametri di spostamento del COP in direzione AP e ML e sono risultati significativi nel riconoscere i cambiamenti del quadro.

Inoltre, sono stati analizzati i vantaggi e gli svantaggi di vari strumenti per la valutazione dell'equilibrio, e la pedana stabilometrica è considerata il "gold standard" per l'analisi delle reazioni di forza dal pavimento e gli spostamenti del centro di massa, non richiede molto spazio o una grande preparazione per i pazienti, offrendo un'alta risoluzione dei dati rilevati. Questi dati sono stati considerati significativamente correlabili con i risultati ottenuti dalle altre scale valutative come la mFARS, e nello specifico con la sua sezione dedicata alla Stabilità Eretta. Tra gli svantaggi, invece, sono stati riscontrati la necessità di avere un'esperienza tecnica adeguata, uno spazio dedicato per il posizionamento della pedana, la possibilità di valutare solo la stazione eretta e i costi elevati dell'attrezzatura. ^[11]

Il limite più importante per quanto riguarda l'utilizzo di strumenti tecnologici che analizzano la posturografia, ovvero le oscillazioni corporee per il mantenimento della stazione eretta, come la pedana stabilometrica, è rappresentato dalla scarsità di letteratura presente su di essi. Aumenta inoltre la scarsità di evidenze scientifiche per l'analisi di patologie neurologiche rare, come l'Atassia di Friedreich. Anche se sono presenti alcuni trials clinici su pazienti atassici che utilizzano la pedana stabilometrica, non è comunque presente l'unanimità nella comunità scientifica su quali siano i parametri più rilevanti per un confronto.

2.4 Modello Tecnobody ProKin 252

Esistono vari modelli e tipologie di pedane stabilometriche, per questo progetto di tesi è stata utilizzata la Tecnobody ProKin 252, composta da una pedana circolare basculante con diversi gradi di oscillazione per la valutazione della stazione eretta, un sistema abbinato con una pedana per la valutazione del controllo del tronco e un display che fornisce le indicazioni su come eseguire i test e dei feedback sui movimenti compiuti. Questa pedana è progettata per sportivi e pazienti ortopedici e neurologici con disturbi propriocettivi e di equilibrio.



Figura 2. TecnoBody ProKin 252

La pedana può essere utilizzata come proposta per il training di equilibrio e propriocezione, per migliorare la percezione del corpo nello spazio, la coordinazione e la prevenzione delle cadute. Gli esercizi proposti sono statici o dinamici e possono essere svolti in modalità bipodalica, monopodalica o in tandem; inoltre, è possibile utilizzare anche numerosi giochi riabilitativi per allenare l'equilibrio in modo più coinvolgente e stimolante. I programmi di esercizio possono essere personalizzati in base alle esigenze e capacità del paziente e forniscono dei feedback audio-visivi per migliorare la consapevolezza durante il movimento e promuovere l'autocorrezione.

Un'altra funzione è l'utilizzo come strumento didattico, per formare studenti e professionisti, oppure come dispositivo per la ricerca scientifica.

Infine, permette di effettuare una valutazione propriocettiva-stabilometrica tramite test stabilometrici, test di equilibrio, test propriocettivi e test dei limiti di stabilità (LOS), fornendo parametri specifici su equilibrio e stabilità e permettendo di monitorare i progressi in maniera oggettiva.

Per effettuare le prove il soggetto deve mantenere la stazione eretta in autonomia senza mai appoggiarsi, con gli arti superiori posizionati lungo i fianchi, gli arti inferiori estesi e lo sguardo verso lo schermo. I piedi vengono posizionati in extrarotazione a 30° con la linea rossa segnata sulla pedana che passa per la linea intramalleolare. I test possono essere svolti in modalità statica o dinamica, così da valutare la gestione dell'instabilità da parte del paziente; è possibile effettuare anche una valutazione dell'equilibrio in posizione seduta, tramite il sistema abbinato dove vengono raccolti i dati relativi al controllo del tronco. Durante il test vengono analizzate la stabilità statica, le oscillazioni del corpo nel mantenimento della posizione, e i limiti di stabilità (LOS), ovvero la massima capacità di disequilibrio delle oscillazioni corporee nelle 8 direzioni principali (anteriore, antero-laterale, posteriore, postero-laterale). [28]

I dati che vengono raccolti dal test di mantenimento della posizione eretta sono:

- *Area*: viene espressa in mm^2 e viene definita come la superficie che con il 95% di probabilità comprende il centro dei punti di oscillazione e permette di stimare l'ampiezza delle oscillazioni durante il mantenimento della posizione;
- *Perimetro*: espresso in mm e descrive il percorso effettuato dal centro di pressione durante le sue oscillazioni, permettendo di individuare eventuali difficoltà sul controllo delle oscillazioni;
- *Deviazione standard in direzione anteroposteriore e mediolaterale*: espressa in mm e indica di quanto gli spostamenti in direzione anteroposteriore e mediolaterale si discostano dalla media.
- *Movimento del centro di pressione medio (COP X/Y)*: espresso in mm, descrive la media delle oscillazioni sul piano sagittale (C.O.P. medio Y) e sul piano frontale (C.O.P. medio X). Permette di sapere che emilato ha una maggiore distribuzione del carico (COP X) e se è maggiore a livello del retropiede o dell'avampiede (COP Y);
- *Velocità media delle oscillazioni*: espressa in mm/s, viene valutata sia in direzione anteroposteriore e mediolaterale e descrive la velocità media degli spostamenti del centro di pressione nelle due direzioni;
- *Angolo di regressione della retta*: espresso in gradi ($^\circ$), rappresenta l'angolo dell'asse principale ricavato dai dati nel piano X-Y. L'asse minore è definito come la linea ortogonale che passa il centro di gravità della distribuzione, le cui coordinate sono date dai valori medi X e Y.
- *Limiti di stabilità (LOS)*: permettono di definire lo spazio percorso dal centro di massa rispetto al totale previsto dal software, in base all'altezza del paziente, ed è espressa in percentuale totale e il valore nelle otto direzioni. ^[4] ^[29]

CAPITOLO 3. MATERIALI E METODI

3.1 Disegno Sperimentale

3.1.1 Definizione del problema e ipotesi

L'Atassia di Friedreich è una patologia cronico-degenerativa che presenta diversi sintomi neuromotori, i quali influiscono sulle capacità funzionali dei pazienti e sulla loro qualità di vita. La presa in carico fisioterapica e il trattamento della sintomatologia di questa patologia risultano portare dei benefici sulle strutture e funzioni corporee, con conseguente miglioramento nelle attività e partecipazione dei pazienti.

Tuttavia, è stata riscontrata una difficoltà nell'effettuare una valutazione oggettiva, sensibile ed efficace nell'individuare delle variazioni nel tempo del quadro clinico generale e dei risultati post-trattamento; questo perché non esiste un protocollo specifico validato per la patologia che vada a valutare tutte le componenti deficitarie. Le nuove conoscenze riguardanti gli strumenti elettromedicali sostengono che la pedana stabilometrica sia in grado di valutare in modo approfondito le competenze posturali e di balance, anche se risulta carente la sua applicazione in ambito neuromotorio, soprattutto per quanto riguarda l'Atassia di Friedreich.

Sulla base di queste affermazioni si ipotizza che l'utilizzo della pedana stabilometrica, in aggiunta agli strumenti di valutazione classici, possa fornire informazioni più sensibili e accurate sul controllo posturale e sul balance nei pazienti affetti da FRDA.

3.1.2 Obiettivo del progetto

L'obiettivo principale di questo progetto di tesi è di individuare il ruolo della pedana stabilometrica nella valutazione del paziente deambulante affetto da FRDA. Nello specifico, ci si propone di indagare se lo strumento sia in grado di fornire informazioni aggiuntive a quelle dei classici strumenti di valutazione, che abbiano una ricaduta nella pratica clinica e che possano contribuire a una descrizione più dettagliata del profilo funzionale di pazienti affetti da FRDA; e se sia in grado di dare informazioni più sensibili nelle variazioni del quadro tra il pre- e post-trattamento.

Il secondo obiettivo del lavoro è quello di verificare la presenza di corrispondenze fra i dati raccolti con la pedana e quelli che vengono raccolti tramite le tradizionali scale di valutazione e test funzionali, al fine di validare la pedana stabilometrica come strumento complementare di valutazione neuromotoria.

3.1.3 Fasi del progetto

Nella prima fase del progetto è stata svolta una ricerca bibliografica sui principali motori di ricerca scientifici (PubMed, PEDro, Cochrane Library) in modo da definire una panoramica generale sulla patologia, sul quadro clinico e sulla presa in carico dal punto di vista fisioterapico secondo le ultime linee guida.

In una seconda fase è stata effettuata una ricerca bibliografica finalizzata all'indagine di informazioni generali riguardanti la pedana stabilometrica e sui suoi utilizzi come strumento valutativo sia in pazienti con problematiche ortopediche che neuromotorie; la ricerca è poi stata approfondita sull'utilizzo in pazienti affetti da Atassia di Friedreich. Da questa ricerca è emersa poca letteratura, soprattutto relativamente alla standardizzazione dei parametri e ai suoi valori di riferimento nelle varie popolazioni analizzate; per questo è stata scelta come metodo di valutazione da approfondire in questo progetto.

In seguito, sono stati selezionati i pazienti che hanno effettuato un periodo di trattamento presso l'IRCSS E. Medea de "La Nostra Famiglia" di Pieve di Soligo dal 2022 a luglio 2024. Questi pazienti hanno eseguito una valutazione iniziale pre-trattamento (T0) e una finale post-trattamento (T1) tramite un protocollo valutativo specifico, che esamina la stadiazione della patologia dei pazienti, la forza muscolare di alcuni distretti, il cammino e l'equilibrio.

Infine, sono stati analizzati ed elaborati i dati raccolti in modo da definire se l'aggiunta della pedana stabilometrica come strumento valutativo permetta di avere una valutazione più accurata e sensibile delle variazioni nel quadro clinico.

3.2 Popolazione dello studio

Per questo studio sono stati selezionati pazienti presso l'IRCSS E. Medea de "La Nostra Famiglia" di Pieve di Soligo, nel periodo compreso tra il gennaio 2022 e luglio 2024. I partecipanti sono stati selezionati in base ai seguenti criteri di inclusione ed esclusione.

Criteri di Inclusione	Criteri di Esclusione
<ul style="list-style-type: none"> • Diagnosi medica di Atassia di Friedreich. • Periodo di ricovero presso IRCSS E. Medea tra gennaio 2022 e luglio 2024. • Deambulazione autonoma con o senza ausilio (>6 minuti). • Adesione al protocollo valutativo. 	<ul style="list-style-type: none"> • Presenza di altre tipologie di atassia o altre patologie neurologiche. • Problematiche neuromuscoloscheletriche tali da impedire lo svolgimento del protocollo valutativo. • Problematiche comportamentali tali da impedire una buona aderenza alla valutazione.

Tabella 2. Criteri di inclusione ed esclusione

Sulla base di questi criteri di inclusione ed esclusione sono stati inclusi in questo progetto 11 pazienti, di cui sette donne e sei uomini, che hanno effettuato un periodo di ricovero presso l'IRCSS E. Medea, e i quali sono stati sottoposti al protocollo valutativo prima dell'inizio del periodo di trattamento (T0) e alla fine di esso (T1). È stato successivamente firmato un modulo sul consenso per l'uso dei dati ricavati tramite la pedana stabilometrica.

ID PZ	SESSO	ETA'	PESO (kg)	ALTEZZA (cm)	BMI (kg/m ²)
Pz 1	F	26	52	166	18,87
Pz 2	F	19	54	171	18,47
Pz 3	F	54	72	154	30,06
Pz 4	F	26	52	164	19,33
Pz 5	M	17	52	172	17,58
Pz 6	F	19	45	170	17,58
Pz 7	M	25	53	169	18,56
Pz 8	F	33	80	168	28,34
Pz 9	M	17	50	165	18,37
Pz 10	M	24	100	174	33,03
Pz 11	F	29	43	158	17,22

Tabella 3. Caratteristiche anamnestiche

L'età dei pazienti è compresa tra i 17 e i 54 anni; di questi pazienti, secondo il BMI, due pazienti sono considerati in sovrappeso e uno con obesità di primo grado.

3.3 Protocollo di valutazione

Il protocollo valutativo utilizzato tiene in considerazione il modello ICF (International Classification of Functioning, Disability, and Health), che è strutturato nelle componenti di fattori personali (dati anamnestici), funzioni corporee (funzioni neuromuscoloscheletriche: forza ed equilibrio), attività e partecipazione (cammino) e fattori ambientali. In relazione a queste componenti e a quanto ricavato dalla letteratura è stato utilizzato un protocollo valutativo che potesse analizzare un quadro completo dei pazienti affetti da Atassia di Friedreich.

Il processo di valutazione è fondamentale non solo per avere una valutazione iniziale con il quadro clinico del paziente, ma anche per quantificare l'impatto che può avere il trattamento fisioterapico sui sintomi legati alla patologia. I dati vengono raccolti prima e dopo un periodo di trattamento o a distanza di mesi, così da poter individuare dei cambiamenti clinici nelle misure di outcome considerate. Per questo motivo è importante utilizzare degli strumenti di valutazione che raccolgano dati oggettivi e riproducibili nel tempo e da diversi operatori.

Le misure di outcome, che vengono raccolte tramite test o scale di valutazione, servono per dimostrare l'andamento di un particolare dato che viene influenzato dal trattamento o dall'evoluzione della patologia; le scale di valutazione devono essere standardizzate con specifiche istruzioni per la somministrazione e l'assegnazione dei punteggi, in modo da poter essere significative nelle loro misurazioni.

Le misure di outcome devono avere delle caratteristiche precise per poter definire attentamente l'informazione che vogliamo registrare. Le caratteristiche sono:

- *Affidabilità*: come il test può essere ripetuto quando viene somministrato in momenti diversi o da diversi professionisti;

- *Validità*: il grado in cui il test riesce a misurare l'informazione che desidera;
- *Responsività*: la capacità del test di individuare un reale cambiamento nello stato del paziente nel corso del tempo. [30]

Per avere una valutazione del quadro completa è necessario prima di tutto individuare la gravità della patologia, con delle scale patologia-specifiche, che siano in grado di indicare una stadiazione in base al quadro clinico che il paziente presenta e che saranno poi fondamentali per verificare eventuali progressioni del quadro. Vanno valutate poi le funzioni corporee e le funzioni correlate al movimento. Vengono poi analizzate le attività funzionali che il paziente svolge, valutando come e se è in grado di compiere i trasferimenti e gli spostamenti, oltre ad una valutazione quantitativa e qualitativa del cammino.

Il protocollo utilizzato in questo studio è formato da una prima sezione che riguarda la stadiazione della patologia, tramite la somministrazione di *Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA)* e *Modified Friedreich Ataxia Rating Scale (mFARS)*. La seconda sezione prende in considerazione le funzioni corporee: la forza muscolare, tramite la *Medical Research Council Scale (MRC)*, e l'equilibrio, tramite l'utilizzo della *Berg Balance Scale (BBS)* e della *pedana stabilometrica TecnoBody ProKin252*. Infine, la terza sezione analizza l'attività del cammino, tramite test quantitativi *6 Minutes Walking Test (6MWT)* e il *Timed "Up and Go" (TUG)*. Il protocollo valutativo è stato somministrato ai pazienti prima dell'inizio del trattamento (T0) e al termine del periodo di ricovero (T1).

3.3.1 Valutazione della stadiazione di malattia

Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA)

La SARA è una scala valutativa semiquantitativa utilizzata per valutare la severità dell'atassia in tutti i disordini cerebellari. È stata inizialmente sviluppata per la misurazione dell'atassia dominante spinocerebellare (SCA), non valuta infatti i sintomi oculomotori ed extracerebellari presenti, invece, nell'Atassia di Friedreich. Solo successivamente è stata validata anche per l'Atassia di Friedreich, visto che molti studi hanno dimostrato una buona correlazione con le altre scale per questa patologia (ICARS e FARS) e nella progressione dei parametri di durata della patologia e punteggio delle ADL.

La somministrazione della SARA impiega in media 15 minuti (in presenza di pazienti con una condizione più severa il tempo aumenta); non è necessario un training o del materiale specifico per la sua somministrazione ed è composta da 8 item con un punteggio massimo di 40 punti (all'aumentare del punteggio corrisponde una maggiore severità della patologia). I punteggi vengono assegnati in base alla difficoltà di eseguire il compito richiesto: in caso di punteggio massimo 4 è impossibile svolgere il compito, 3 presenta una severa difficoltà, 2 difficoltà moderata, 1 difficoltà lieve e 0 normale; se il punteggio massimo è 6 è impossibile svolgere il compito, la difficoltà

diminuisce fino ad arrivare a 0, in cui la capacità è conservata. Per il cammino (item 1) un punteggio di 8 equivale a un'incapacità di deambulare anche con supporto, mentre 0 è normale. Gli items valutano:

1. Cammino (max 8 punti)
2. Stazione eretta (max 6 punti)
3. Posizione seduta (max 4 punti)
4. Disturbi del linguaggio (max 6 punti)
5. Inseguimento del dito (max 4 punti) *
6. Test naso-dito (max 4 punti) *
7. Veloci movimenti alternati delle mani (max 4 punti) *
8. Scivolamento tallone sulla tibia (max 4 punti) *

*il punteggio corrisponde alla media fra il lato destro e quello sinistro.

SARA										
ITEM (/40)										
1. Cammino	0	1	2	3	4	5	6	7	8	
2. Stazione eretta				1	2	3	4	5	6	
3. Posizione seduta					0	1	2	3	4	
4. Disturbi del linguaggio		0	1	2	3	4	5	6		
5. Media inseguimento del dito (dx+ sx)/2					0	1	2	3	4	
6. Media test naso-dito (dx+sx)/2					0	1	2	3	4	
7. Media veloci movimenti alternati delle mani (dx+sx)/2					0	1	2	3	4	
8. Media scivolamento tallone sulla tibia (dx+sx)/2					0	1	2	3	4	

Tabella 4. SARA

Non è stata riscontrata la presenza di “effetti pavimento” o “effetti soffitto” in nessuno degli items ed ha ottenuto ottimi risultati per quanto riguarda sia la variabilità inter-operatore e intra-operatore, sia la consistenza interna. Molti studi hanno dimostrato che, nonostante sia una scala più compatta rispetto a ICARS e FARS, è sufficiente per valutare una progressione dei sintomi in pazienti con Atassia di Friedreich. Il limite maggiore di questa scala è l'assenza di test funzionali e di items riguardanti i sintomi non cerebellari, per questo dovrebbe essere integrata con la somministrazione di altre scale. [31] [32]

Modified Friedreich Ataxia Rating Scale (mFARS)

La FARS è stata sviluppata per la valutazione dei pazienti affetti da Atassia di Friedreich, per valutarne i deficit funzionali e neurologici con maggiore attenzione alla stazione eretta e al cammino. Per la somministrazione sono necessari circa 30 minuti, ma non sono stati rilevate influenze date dall'addestramento o dalla fatica. Nella scala sono incluse le attività della vita quotidiana (ADL) e

dei test funzionali e il punteggio massimo è di 167 (ad un punteggio più alto corrisponde una maggiore gravità).

La scala è composta da 4 sezioni:

1. Esame fisico (max 125 punti):
 - a) Bulbare (max 11 punti)
 - b) Coordinazione arti superiori (mx 36 punti)
 - c) Coordinazione arti inferiori (max 16 punti)
 - d) Sistema nervoso periferico (max 26 punti)
 - e) Stabilità eretta/cammino (max 36 punti)
2. Stadiazione funzionale (max 6 punti)
3. ADL (max 36 punti)
4. Test funzionali cronometrati:
 - a) Il PATA rate (numero di ripetizioni in 10 secondi della parola PATA)
 - b) Il 9-hole-pegboard test (tempo impiegato per posizionare e recuperare dei pioli su un tabellone con nove fori, testando entrambi i lati)
 - a) Cammino cronometrato per 16 metri (oppure 8 metri andata e poi ritorno con o senza ausili) ^[31] ^[32]

È stata riscontrata una buona consistenza interna nei punteggi e un'eccellente variabilità inter-operatore, tranne per gli items della componente bulbare e del sistema nervoso periferico che sono meno consistenti fra gli operatori. Le performance cronometrate sono caratterizzate da una buona variabilità inter-operatore e da un minor rischio di bias. La validità di questa scala è evidente grazie a una buona correlazione fra le ADL e i test funzionali con i punteggi degli altri items. La principale limitazione di questa scala, tuttavia, è dovuta alla presenza di “effetti soffitto” nella valutazione di pazienti con una condizione più avanzata.

Dopo un'ottimizzazione della scala e una focalizzazione sugli items funzionali è stata creata una versione modificata, la mFARS. La mFARS ha un punteggio massimo di 93 ed è composta dalla sezione dell'esame fisico della FARS, escludendo i seguenti items: l'atrofia facciale e l'atrofia linguale dalla componente bulbare (sezione A) e tutta la componente del sistema nervoso periferico (sezione D). I punteggi vengono assegnati in base alla difficoltà che il paziente presenta nell'esecuzione del compito e secondo i seguenti criteri: in caso di punteggio massimo di 2 la capacità è assente, 1 equivale a una capacità ridotta e 0 normale; in caso di punteggio massimo di 3 la capacità è severamente compromessa, 2 moderatamente compromessa, 1 lievemente compromessa e 0 è normale; se il punteggio massimo è 4 è impossibile svolgere il compito, 3 presenta una severa

difficoltà, 2 difficoltà moderata, 1 difficoltà lieve e 0 normale. Nel caso del cammino (item 9 sezione E) il punteggio massimo di 5 rappresenta la necessità di utilizzare sempre la carrozzina.

Modified FARS (/93)					C. COORDINAZIONE AAI (/16)											
A. BULBARE (/5)					1. Scivolamento calcagno (dx)					0	1	2	3	4		
1. Tosse	0	1	2	3	2. Scivolamento calcagno (sx)					0	1	2	3	4		
2. Linguaggio spontaneo	0	1	2	3	3. Test calcagno-cresta tibiale (dx)					0	1	2	3	4		
B. COORDIANZIONE AASS (/36)					4. Test calcagno-cresta tibiale (sx)					0	1	2	3	4		
1. Test indice-indice (dx)	0	1	2	3	E. STABILITÀ ERETTA (/36)											
2. Test indice-indice (sx)	0	1	2	3	1. Posizione seduta					0	1	2	3	4		
3. Test indice-naso (dx)	0	1	2	3	4	2. Stazione eretta con piedi separati					0	1	2	3	4	
4. Test indice-naso (sx)	0	1	2	3	4	3. Stazione eretta con piedi separati (occhi chiusi)					0	1	2	3	4	
5. Test della dismetria (dx)	0	1	2	3	4	4. Stazione eretta con piedi uniti					0	1	2	3	4	
6. Test della dismetria (sx)	0	1	2	3	4	5. Stazione eretta con piedi uniti (occhi chiusi)					0	1	2	3	4	
7. Diadococinesi (dx)	0	1	2	3	6. Posizione in tandem					0	1	2	3	4		
8. Diadococinesi (sx)	0	1	2	3	7. Posizione eretta sul piede dominante					0	1	2	3	4		
9. Finger-taps (dx)	0	1	2	3	4	8. Marcia in tandem					0	1	2	3		
10. Finger-taps (sx)	0	1	2	3	4	9. Marcia					0	1	2	3	4	5

Tabella 5. mFARS

Anche questa versione presenta una buona consistenza interna, una buona variabilità inter-operatore e affidabilità intra-operatore. Escludendo gli items più inclini ai bias si hanno un miglioramento della struttura dimensionale della scala e una riduzione della presenza di “effetti soffitto”. [31] [33]

Per la valutazione della patologia e la sua stadiazione sono state somministrate la SARA e la mFARS; gli items indagati da queste scale permettono di avere un quadro globale della patologia, in quanto entrambe sono scale semiquantitative, che oltre a indagare gli aspetti specifici della patologia come la coordinazione ed i disturbi bulbari, esplorano anche gli aspetti funzionali maggiormente deficitari. Questo è possibile anche grazie alle prove strumentali come il PATA Test e il 9HPT.

3.3.2 Valutazione delle funzioni neuromuscoloscheletriche e del movimento

3.3.2.1 Forza muscolare

Medical Research Council Scale (MRC)

La Medical Research Council Scale (MRC) viene utilizzata per valutare la forza di singoli muscoli e gruppi muscolari all'interno del ROM completo, richiedendo l'attivazione contro la forza di gravità o una resistenza esterna manuale, in modo da rilevare eventuali squilibri o debolezza.

La MRC è una scala ordinale a 6 livelli (da 0 a 5). Nei primi 3 gradi vengono osservati il movimento e il comportamento muscolare, mentre per i gradi 4 e 5 vengono somministrati dei test manuali. I punteggi vengono attribuiti con i seguenti valori:

- 0: assenza di contrazione;
- 1: contrazione senza movimento;

- 2: movimento attivo escludendo la forza di gravità;
- 3: movimento attivo contro la forza di gravità;
- 4: movimento attivo contro gravità e moderata resistenza;
- 5: movimento attivo contro gravità e resistenza massima.

Uno dei limiti principali di questa scala è la scarsa oggettività dei risultati, a causa della sua somministrazione manuale (soprattutto nei gradi 4 e 5). I risultati sono quindi difficilmente confrontabili se rilevati da due operatori differenti. Un altro limite di questa scala è la mancanza di linearità, a causa della differenza di divario tra i gradi 3/4 e i gradi 4/5. Inoltre, non risulta sempre applicabile a tutti i pazienti, poiché non tutti presentano un range di movimento completo a causa della patologia che presentano. ^[34]

Per la valutazione i test sono stati svolti bilateralmente e, in base al distretto da valutare, il muscolo viene portato in una posizione di mid-range, in modo da permettere una migliore contrazione muscolare.

I muscoli valutati in questo protocollo sono quelli elencati nella Tabella 6. Sono stati valutati principalmente i muscoli degli arti inferiori, i quali vanno incontro a una maggiore debolezza con l'avanzare della patologia e sono fondamentali per il monitoraggio del cammino, e la muscolatura del core, fondamentale per il controllo posturale e le capacità di balance, quindi il mantenimento dell'equilibrio sia in stazione eretta sia da seduti.

ANCA		GINOCCHIO	CAVIGLIA	TRONCO
Ileoasoas	Ischio-Crurali	Quadricipite Femorale	Tibiale Anteriore	Retto Addome
Grande Gluteo	Medio Gluteo			Obliqui

Tabella 6. Gruppi muscolari valutati con scala MRC

3.3.2.2 Equilibrio

Berg Balance Scale (BBS)

La BBS è una scala di valutazione inizialmente utilizzata per valutare l'equilibrio e il rischio di caduta nei pazienti anziani, poi è stata testata anche su pazienti con patologie di origine neurologica. Sono necessari circa 15-20 minuti per somministrarla e per poter valutare tutti gli item servono un cronometro, un metro, uno scalino di circa 15-20 centimetri e una sedia.

La scala è composta da 14 items a cui viene assegnato un punteggio da 0 a 4, con un massimo di 56 punti che denotano un migliore equilibrio. I punti vengono assegnati secondo i seguenti criteri: 4 se l'attività viene svolta in maniera normale, 3 se si ha una lieve compromissione, 2 in caso di moderata compromissione, 1 equivale ad una severa compromissione e 0 è impossibile svolgere l'attività. I valori cutoff per un cammino indipendente (con o senza ausili) è indicato con un punteggio tra 40 e 56, il cammino possibile ma con assistenza è indicato tra 21 e 40 punti, mentre con un punteggio inferiore a 20 è indicato l'utilizzo della sedia a rotelle. Per quanto riguarda il rischio caduta

è indicato con un punteggio minore o uguale a 40, mentre un punteggio minore a 50 indica un rischio di caduta moderato.

Gli items valutano la capacità di mantenere una posizione (items 2, 3, 6, 7, 13 e 14), aumentando la difficoltà e diminuendo la base di appoggio, dalla posizione seduta a quella in stazione eretta, a piedi uniti fino alla posizione in tandem (con i piedi posti uno di fronte all'altro) e in monopodalica. Altri items valutano gli spostamenti da una posizione ad un'altra (items 1, 4 e 5) la capacità di svolgere compiti specifici (items 8-12) come il raggiungimento di un oggetto posto di fronte al paziente, fare un giro su se stessi e raccogliere un oggetto da terra.

La scala è considerata valida e affidabile, oltre che responsiva ai cambiamenti nell'equilibrio dei pazienti valutati. In letteratura è stata riscontrata un'evidenza consistente nella validità intra e inter-operatore della BBS, analizzata su gruppi eterogenei di pazienti. È stato riscontrato un minimo cambiamento rilevabile, quindi un cambiamento valido nel punteggio che non è dovuto al caso, dai 3 ai 7 punti in un punteggio maggiore di 20, avendo una sicurezza del 95% che ci sia un reale cambiamento nell'equilibrio. [35]

BERG BALANCE SCALE (/56)					
ITEM					
1. Dalla posizione seduta alla stazione eretta	0	1	2	3	4
2. Stazione eretta senza supporti	0	1	2	3	4
3. Posizione seduta senza supporti	0	1	2	3	4
4. Dalla stazione eretta alla posizione seduta	0	1	2	3	4
5. Trasferimenti	0	1	2	3	4
6. Stazione eretta occhi chiusi	0	1	2	3	4
7. Stazione eretta piedi uniti	0	1	2	3	4
8. Allungarsi in avanti con il braccio disteso	0	1	2	3	4
9. Raccogliere un oggetto da terra	0	1	2	3	4
10. Girarsi per guardare indietro/sopra	0	1	2	3	4
11. Ruotare di 360°	0	1	2	3	4
12. Tocco alternato del piede su scalino	0	1	2	3	4
13. Tandem	0	1	2	3	4
14. Stare su una gamba	0	1	2	3	4

Tabella 7. Berg Balance Scale

È stata utilizzata in modo da integrare le informazioni che vengono raccolte dalle scale per la patologia e soprattutto per permette di avere un'analisi della progressione dei deficit più sensibile e più precisa.

È stato dimostrato che due anni non sono sufficienti per mostrare dei minimi cambiamenti clinici importanti con la sola somministrazione delle scale cliniche per la FRDA. Per questo è importante utilizzare altri strumenti valutativi che permettano di monitorare l'andamento delle caratteristiche e degli outcome che risultino funzionali ai pazienti. [27]

Pedana stabilometrica

È stata utilizzata anche la pedana stabilometrica TecnoBody ProKin 252 per valutare le reazioni di equilibrio dei pazienti in stazione eretta. Sono stati effettuati due test in modalità statica: una prova

di mantenimento della stazione eretta ad occhi aperti e una prova dei limiti di stabilità (LOS), nella quale bisogna effettuare degli spostamenti di carico in più direzioni.

Per effettuare la prova di mantenimento della stazione eretta ad occhi aperti il paziente deve mantenere la stazione eretta con gli arti superiori lungo i fianchi per 30 secondi ad occhi aperti, senza utilizzo di appoggi e senza spostare i piedi dalla posizione iniziale. Sono state effettuate tre prove ed è stata fatta la media dei risultati. I dati che vengono raccolti comprendono: *area*, *perimetro*, *deviazione standard (DS) in direzione anteroposteriore (AP) e mediolaterale (ML)*, *movimento del centro di pressione medio (COP X/Y)* e *velocità media delle oscillazioni*. Nonostante la difficoltà nel trovare dei valori di riferimento standardizzati in letteratura, lo studio di *Patti et al.* ^[36] ha preso in considerazione un campione di più di 900 soggetti, con età compresa tra 10 e 85 anni, e ne ha riportato i valori medi risultati da una stabilometria; la media del campione presenta un'area di $72 \pm 55 \text{ mm}^2$ e un perimetro di $580 \pm 240 \text{ mm}$.

I limiti di stabilità descrivono la possibilità di disequilibrio massima del centro di massa nelle 8 direzioni principali e viene espressa in percentuale. Per la valutazione viene effettuata una singola prova, durante la quale sul monitor appaiono degli obiettivi da raggiungere il più precisamente possibile tramite lo spostamento del proprio baricentro all'interno della propria base di appoggio in stazione eretta. I dati che vengono raccolti sono in percentuale e rappresentano il totale degli obiettivi e gli obiettivi singoli. I singoli obiettivi da raggiungere si trovano in otto direzioni: anteriore, anteriore-destra, destra, posteriore-destra, posteriore, posteriore-sinistra, sinistra e anteriore sinistra; un risultato superiore al 75% viene considerato normale.

La pedana prevede anche una valutazione della stabilità eretta ad occhi aperti e dei limiti di stabilità in modalità dinamica, che però non è stata effettuabile dal nostro campione. Per questo motivo all'interno del nostro protocollo è prevista solamente la valutazione in modalità statica.

3.3.3 Valutazione del cammino

Six Minutes Walking Test (6MWT)

Il 6MWT è un test per valutare l'endurance e la capacità aerobica. Il test consiste nel camminare lungo una superficie piana di 30 metri, marcato ogni 3 metri, per 6 minuti con l'obiettivo di percorrere più metri possibili. Alla fine del test vengono valutati la frequenza cardiaca, la saturazione di ossigeno e la scala Borg, una scala valutativa per la percezione dello sforzo da parte del paziente. Viene poi misurata la distanza percorsa nei sei minuti, che verrà confrontata con i risultati successivi e per valutare le variazioni nella performance. È permesso l'utilizzo di un ausilio, si possono dare indicazioni verbali, ma non assistenza fisica, e il paziente ha la possibilità gestire la velocità durante il test, di fermarsi e poi ripartire, senza però poter fermare il tempo.

La validità del test è alta. Il test è validato per più patologie ed è stata rilevata un'ottima affidabilità anche per le valutazioni inter-operatore e intra-operatore. Il cambiamento statisticamente significativo è di circa 67,5 metri. [37] [38]

In letteratura non c'è unanimità per quanto riguarda la distanza che dovrebbe percorrere un adulto sano, ma la distanza percorsa è associata a sesso, età, altezza e peso del soggetto. Esiste un'equazione che calcola il predetto della distanza percorsa, l'equazione utilizzata è:

$$\text{Predetto} = 493 + (\text{altezza} \times 2,2) - (\text{peso} \times 0,93) - (\text{età} \times 5,3) + 17$$

È possibile poi calcolare la percentuale di metri percorsi rispetto al predetto del soggetto applicando la seguente formula:

$$\% = [\text{metri percorsi} : (\text{Predetto} - 100)] \times 100. [39]$$

Timed “Up and Go” Test (TUG)

Il TUG è un test utilizzato per valutare la mobilità, l'equilibrio (non vestibolare), la capacità di camminare e il rischio di caduta in un soggetto, ed è stato validato per più patologie.

Durante il test si cronometra il tempo che una persona impiega per alzarsi da una sedia, camminare per tre metri, girarsi, tornare alla sedia e sedersi di nuovo. Durante il test è consentito l'utilizzo di un ausilio, ma non assistenza fisica, e viene cronometrato il tempo impiegato da quando il paziente si alza dalla sedia a quando si risiede. È possibile per il paziente fare un tentativo non cronometrato prima di iniziare il test, successivamente vengono fatte due prove, delle quali si fa la media per avere il risultato finale.

Il test è considerato valido e affidabile, con un'ottima affidabilità inter- e intra-operatore. Il minimo cambiamento rilevabile è di 3,53 secondi. [37] [38]

I valori di riferimento per interpretare i risultati del test in soggetti sani sono i seguenti:

- 20-29 anni: tempo 8,57 secondi;
- 30-39 anni: tempo 8,56 secondi;
- 40-49 anni: tempo 8,86 secondi;
- 50-59 anni: tempo 9,90 secondi;
- 60-69 anni: tempo 8,1 secondi;
- 70-79 anni: tempo 9,2 secondi

In pazienti anziani fragili il tempo risultante indica il loro grado di mobilità, che con un tempo inferiore ai 10 secondi è considerato normale; tra 10 e 19 secondi denota una buona mobilità e la capacità di deambulare autonomamente; tra 20 e 29 secondi è necessario un ausilio e supervisione; un tempo superiore ai 30 secondi indica la necessità di una progressiva dipendenza funzionale. [39]

Dopo l'esecuzione del test si calcola la media dei tempi realizzati per avere il tempo finale.

CAPITOLO 4. RISULTATI

4.1 Profilo funzionale e quadro clinico

4.1.1 Dati raccolti con scale tradizionali

Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA)

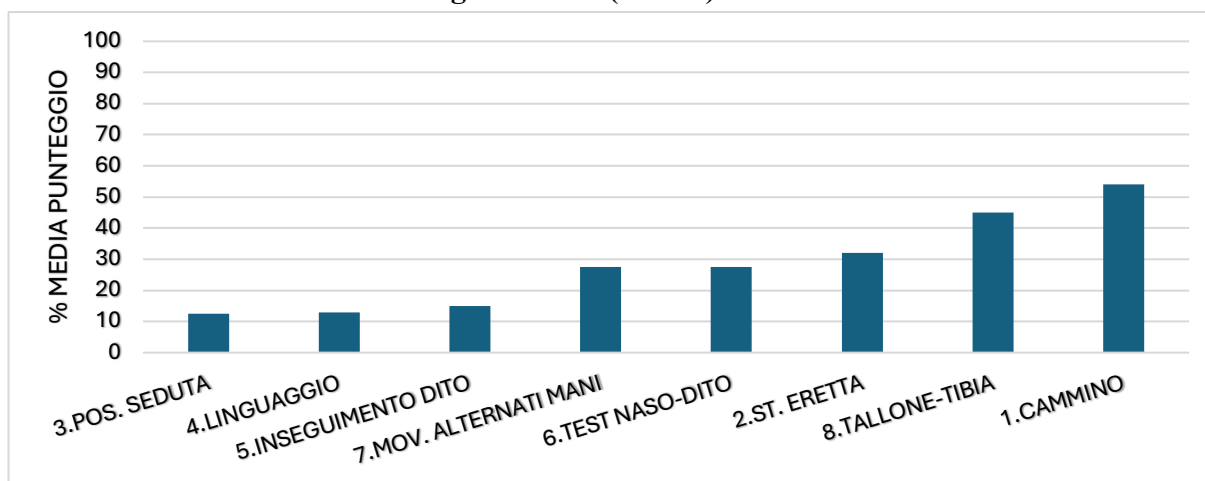


Figura 3. Percentuale normalizzata della media dei punteggi per item

Il grafico in Figura 3 mostra la percentuale media ottenuta dal campione di pazienti per ogni item della SARA. Considerando che un punteggio maggiore rappresenta una maggiore compromissione del paziente, l'item 1, sul cammino, con un punteggio medio del 54% e l'item 8, media dello scivolamento del tallone sulla tibia, con una media del 45% sono risultati maggiormente difficoltosi per i pazienti. In ordine decrescente di difficoltà seguono l'item 2 (32%) sul mantenimento della stazione eretta, gli item 6 sul test naso-dito e 7 sul movimento alternato delle mani (27,5%) e, infine, gli item 5 sull'inseguimento del dito (15%), l'item 4 sui disturbi del linguaggio (13%) e l'item 3 sul mantenimento della posizione seduta (12,5%), il quale è risultato più semplice per il campione.

Modified Friedreich Ataxia Rating Scale (mFARS)

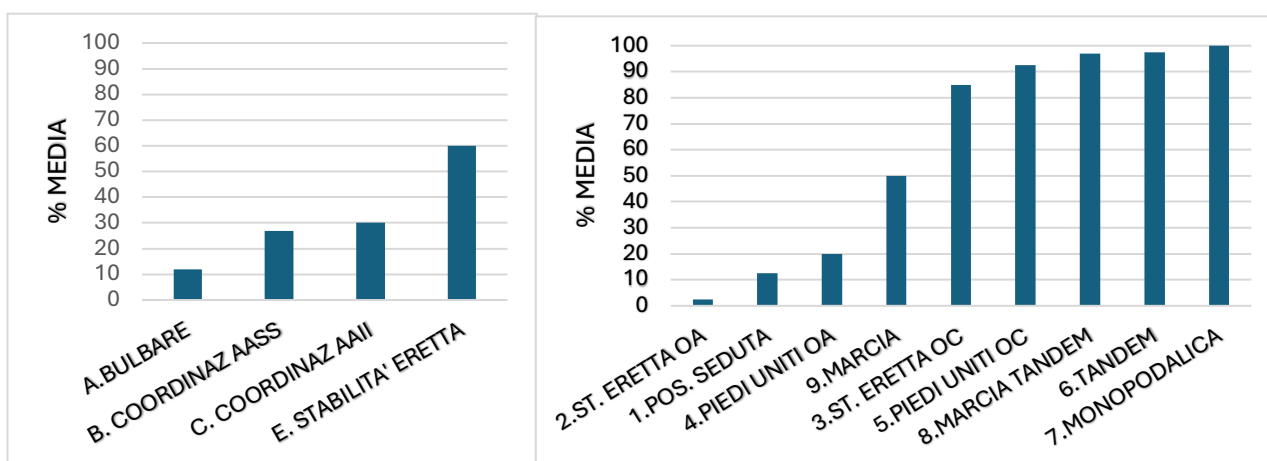


Figura 4. Percentuale della media dei punteggi della mFARS divisi per sezione e per item della sola sezione E

Il grafico a sinistra in Figura 4 rappresenta le percentuali dei punteggi suddivisi nelle quattro sezioni della mFARS. La sezione meno deficitaria è la A, che indaga la compromissione bulbare, con 12% come punteggio medio, successivamente troviamo la sezione B, sulla coordinazione degli arti

superiori, con 27%, e la sezione C, sulla coordinazione degli arti inferiori, con il 30%. La sezione che ha riscontrato maggiori deficit è la sezione E, che indaga la capacità della stabilità eretta, con una media del 60 %.

La sezione E è stata ulteriormente indagata nel grafico a destra della Figura 3; sono rappresentati i punteggi medi del campione, normalizzati in percentuale, di ogni item della sezione E. L'item 7, che osserva il mantenimento della posizione monopodalica, ha recato maggiori difficoltà per il campione, in quanto tutti i pazienti hanno ottenuto un punteggio del 100%, non riuscendo quindi a svolgere la richiesta. Hanno ottenuto punteggi alti anche gli item che richiedono il mantenimento della posizione in tandem (item 6 con 97,5%) e sulla marcia in tandem (item 8 con 97%). Seguono con difficoltà decrescente gli item che richiedono il mantenimento ad occhi chiusi della stazione eretta a piedi separati (item 3) e a piedi uniti (item 5). La marcia (item 9) risulta difficoltosa per la metà (50%) del campione. Infine, l'item 4 sul mantenimento della stazione eretta a piedi uniti è risultato problematico per il 20% dei pazienti, mentre l'item sul mantenimento della stazione eretta con i piedi separati ad occhi aperti (item 2 con 2,5%) e della posizione seduta (item 12,5%) sono risultati più semplici.

Medical Research Council Scale (MRC)

Nella valutazione della forza muscolare sono stati considerati i valori inferiori a 4 come presenza di deficit, mentre un punteggio maggiore o uguale a 4 rappresenta l'assenza di deficit.

I grafici in Figura 5 sono rappresentati i gruppi muscolari valutati e la percentuale di deficit per ognuno all'interno del campione.

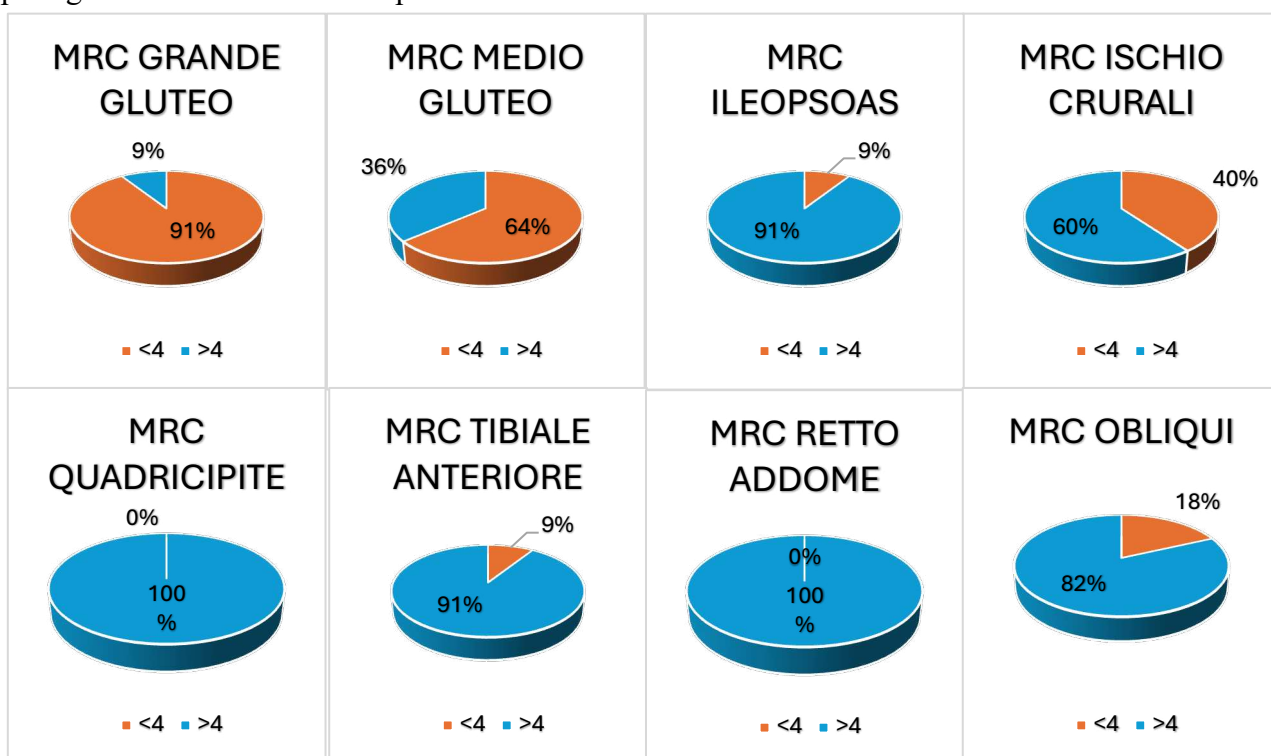


Figura 5. Gruppi muscolari valutati con scala MRC

I gruppi muscolari con maggiori deficit risultano quelli del distretto dell'anca; nello specifico il gruppo muscolare che risulta maggiormente compromesso è il grande gluteo (91% dei pazienti), successivamente troviamo il medio gluteo (64%) e gli ischio-crurali (40%). Il quadricipite femorale e il retto dell'addome sono stati riscontrati validi in tutti i pazienti (0% dei pazienti), mentre l'ileopsoas (9%), il tibiale anteriore (9%) e gli obliqui (18%) non risultano particolarmente invalidati.

Berg Balance Scale (BBS)

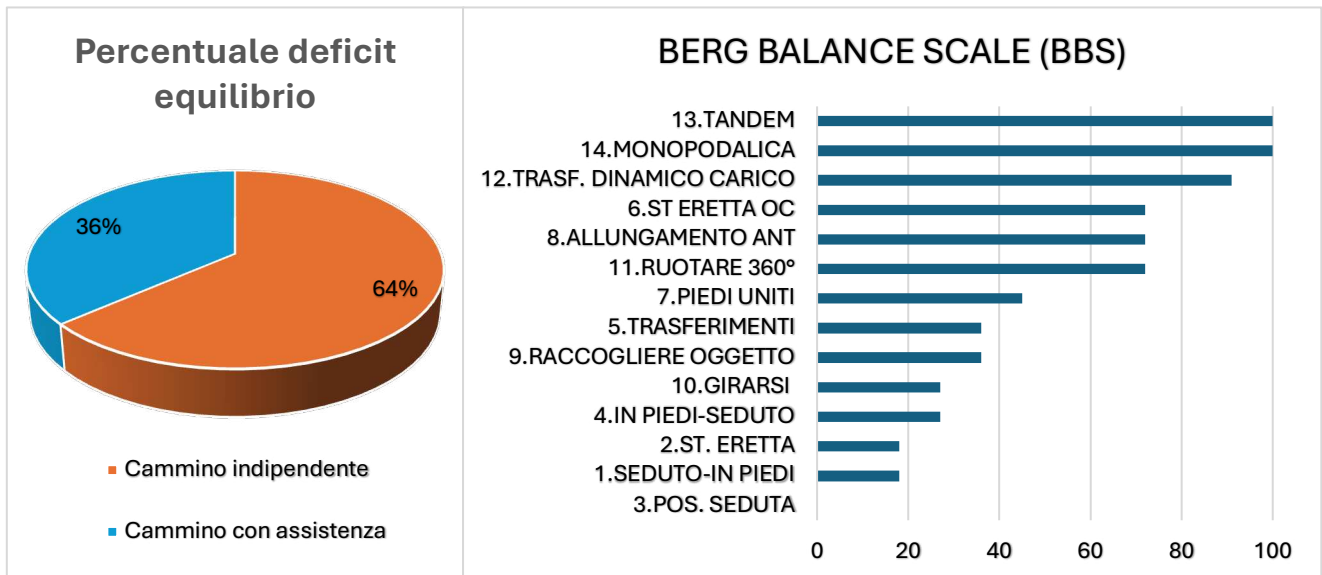


Figura 6. Percentuali deficit di equilibrio e Berg Balance Scale

Nel grafico a sinistra della Figura 6 sono riportate le percentuali dei pazienti in base alla gravità del deficit di equilibrio. Secondo i valori cutoff di riferimento della BBS, il 64% dei pazienti presenta un punteggio fra 40 e 56, che comporta un cammino indipendente, il 36% ha un punteggio fra 21 e 41, necessitando di assistenza nel cammino.

Il grafico a destra riporta in quali item il campione di pazienti ha mostrato maggiore difficoltà, ottenendo un punteggio inferiore a 4. Le attività più deficitarie risultano essere: la stazione eretta in posizione di tandem (100% del campione), il mantenimento della posizione monopodalica (100%) e il trasferimento dinamico del carico (90%); seguono il mantenimento della stazione eretta ad occhi chiusi, l'allungamento in avanti a braccia tese e ruotare su se stessi di 360° con il 72% dei pazienti con difficoltà nell'esecuzione e, successivamente, il mantenimento della stazione eretta a piedi uniti con il 45% dei pazienti. Il 36% dei pazienti riscontra delle difficoltà nei trasferimenti e nel raccogliere un oggetto da terra; il 27% ha difficoltà nel girarsi a destra e sinistra e nel passaggio in piedi-seduta. Solo il 18% non ha ottenuto il massimo nel mantenimento della stazione eretta e nel passaggio seduto-in piedi; mentre nessun paziente (0%) ha avuto difficoltà nel mantenimento della posizione seduta senza supporti.

Six Minutes Walking Test (6MWT)

Per effettuare il test 8 pazienti non hanno utilizzato nessun ausilio od ortesi, mentre gli altri 3 pazienti: uno ha utilizzato una ginocchiera, uno ha effettuato la prova con l'utilizzo di un deambulatore tipo rollator con l'aggiunta di 4kg e uno ha avuto bisogno di assistenza dal lato destro da parte del terapeuta.

Dal grafico in Figura 7 si evince che un solo paziente presenta una grave compromissione del cammino autonomo e solo 2 (18%) invece possiedono una buona funzionalità deambulatoria. Il 73%, ovvero 8 pazienti, hanno una discreta funzionalità deambulatoria, ma di questi solo 3 hanno ottenuto una percentuale maggiore al 51% del predetto, mentre i restanti 5 pazienti hanno ottenuto un punteggio tra il 31% e il 50%.

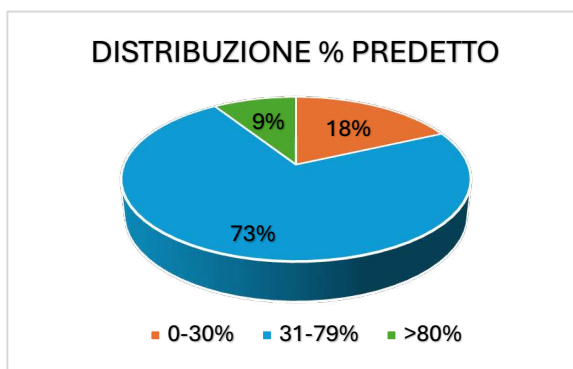


Figura 7. Distribuzione % predetto 6MWT

Timed "Up and Go" Test (TUG)

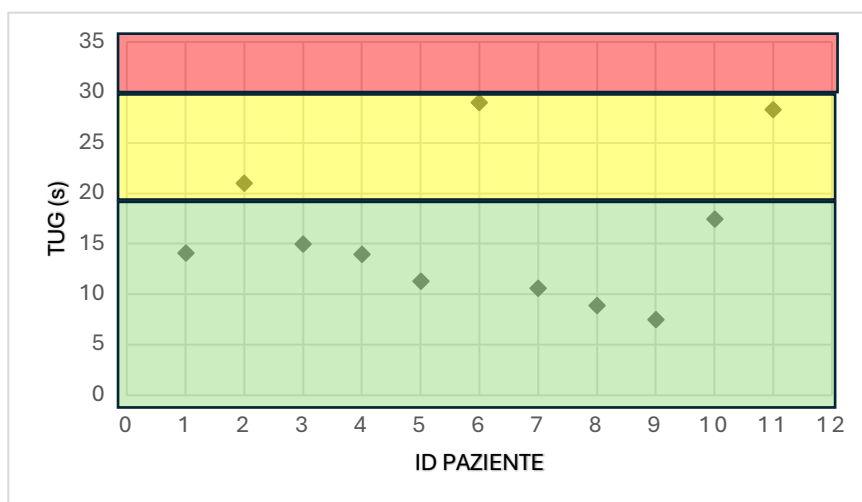
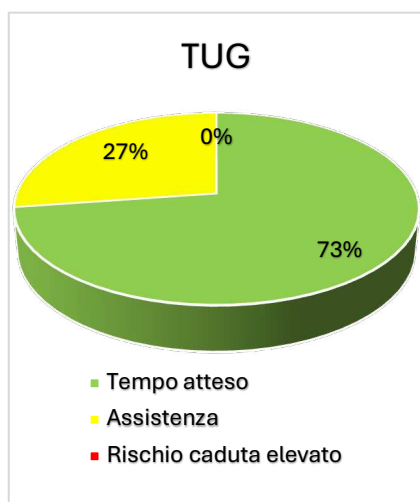


Figura 8. Timed Up and Go

Dal grafico in Figura 8 si osserva la distribuzione della media dei tempi (in secondi) di ogni paziente per effettuare il test e ne risulta che il 73% dei pazienti hanno effettuato il tempo atteso secondo i valori cut-off di riferimento (fino a 20 secondi), solo il 27% ha avuto bisogno di assistenza (fra 20 e 30 secondi) e nessun paziente presenta un rischio caduta elevato.

4.1.2 Dati raccolti con pedana stabilometrica

Limiti di Stabilità (LOS %)

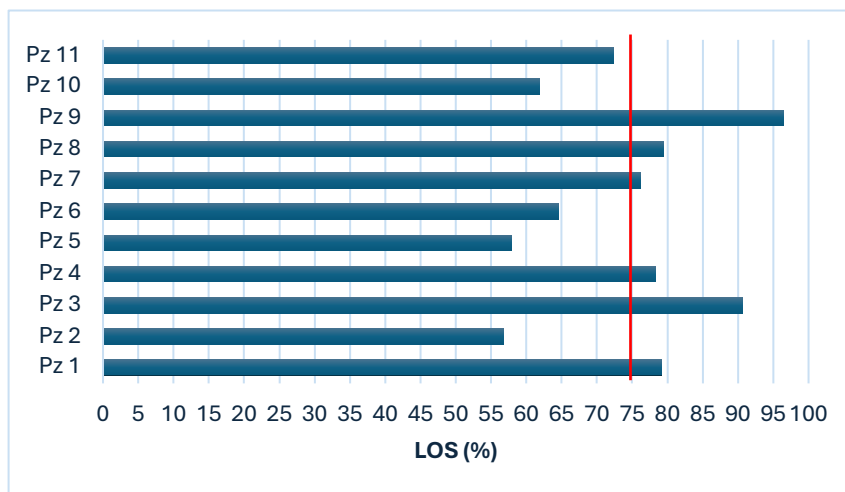


Figura 9. Limiti di Stabilità

Nell'istogramma in Figura 9 sono riportate le percentuali ottenute dal test dei limiti di stabilità da ogni paziente. Le percentuali totali del test sono distribuite con il 45% dei pazienti con un punteggio inferiore alla percentuale del 75%, considerata normale in letteratura.

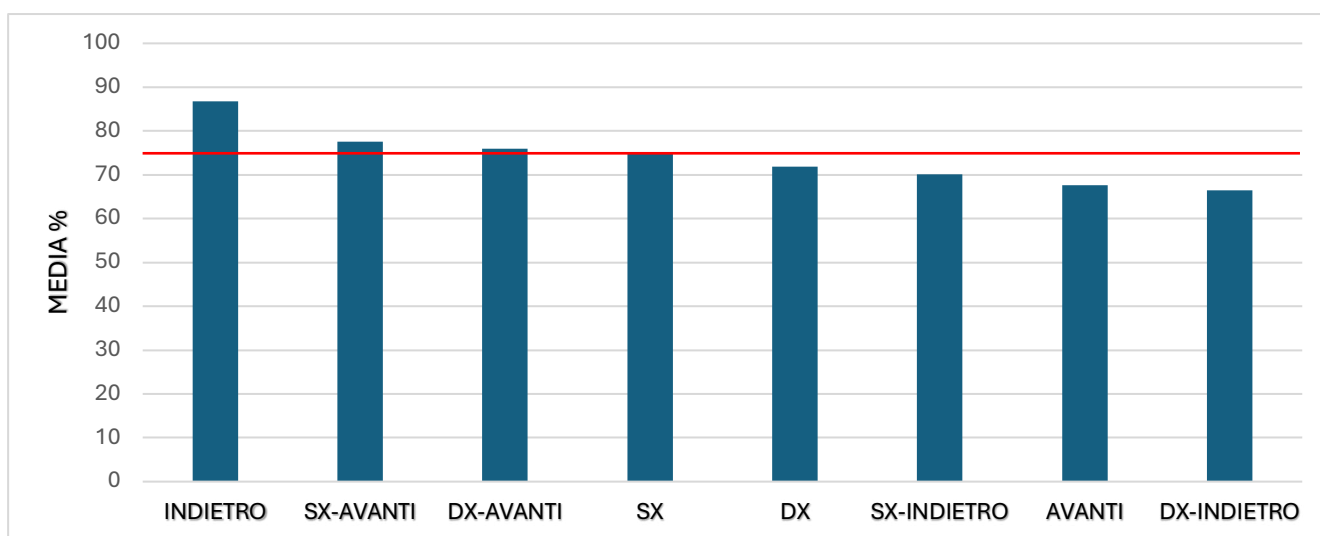


Figura 10. Medie percentuali nelle direzioni dello spostamento di carico

In figura 10 sono riportate le medie delle percentuali dello spostamento di carico nelle otto direzioni valutate dalla pedana. La direzione nella quale lo spostamento di carico avviene più facilmente è in media indietro (86,8%), subito dopo troviamo la direzione sinistra-avanti (77,5%) e destra-avanti (75,9%). Lo spostamento verso sinistra (74,9%) è mediamente considerato nella norma. Gli spostamenti verso destra (71,9%), sinistra-indietro (70,1%), avanti (67,7%) e destra-indietro (66,4%) hanno delle medie considerate, in base ai valori in letteratura, patologiche.

Area (mm²)

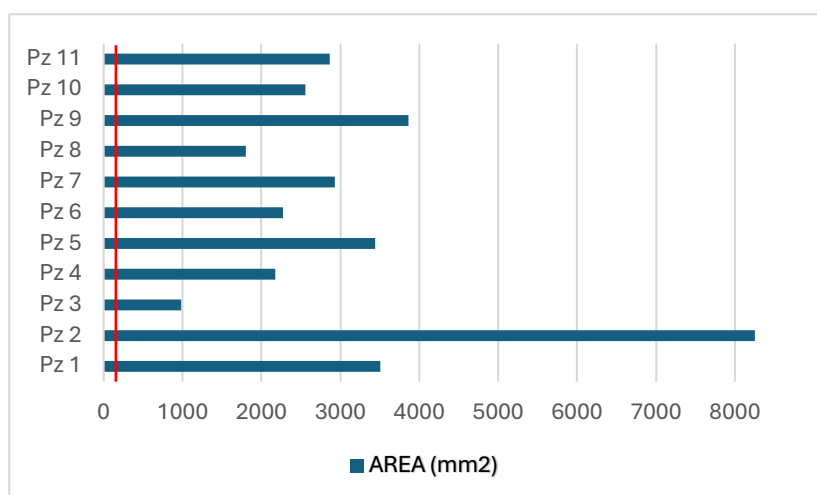


Figura 11. Area (mm²)

Nel grafico in Figura 11 viene descritta l'ampiezza delle oscillazioni durante il mantenimento della stazione eretta, maggiore è il valore e maggiore è l'oscillazione.

Dal grafico si evince che 5 pazienti (45%) hanno ottenuto un'area con un valore tra 2000-2999 mm, 3 pazienti (27%) hanno ottenuto un'ampiezza fra 3000-3999 mm, mentre 3 pazienti hanno ottenuto rispettivamente un valore inferiore a 1000 mm, uno fra 1000-1999 mm e uno superiore ai 4000 mm. Tutti i valori ottenuti dal campione risultano maggiori rispetto alla media di pazienti sani, ovvero di circa 72 mm².

Perimetro (mm)

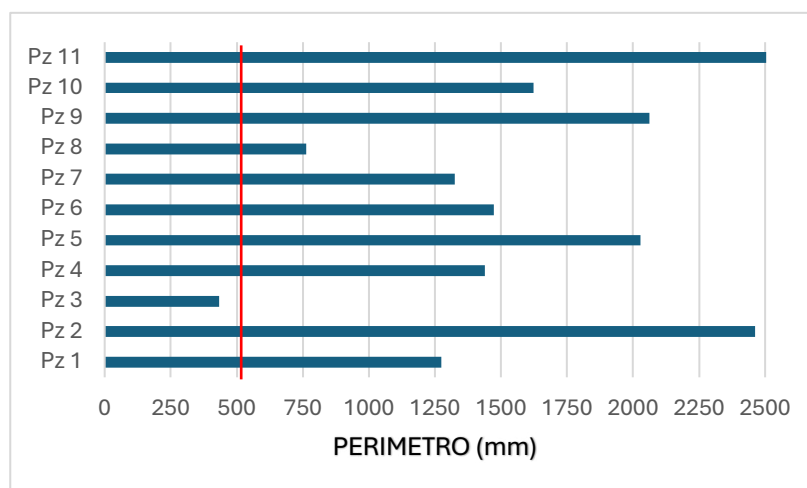


Figura 12. Perimetro (mm)

La distribuzione dei dati riguardanti il perimetro, ovvero il percorso in mm delle oscillazioni durante il mantenimento della posizione, sono descritte nel grafico in Figura 12. In base ai valori trovati in letteratura risulta che un paziente (9%) del campione ha ottenuto un valore inferiore alla media dei pazienti sani, ovvero inferiore a 580 mm, mentre il resto dei pazienti (91%) aveva dei valori maggiori alla media.

Deviazione Standard in anteroposteriore (AP) e mediolaterale (ML)

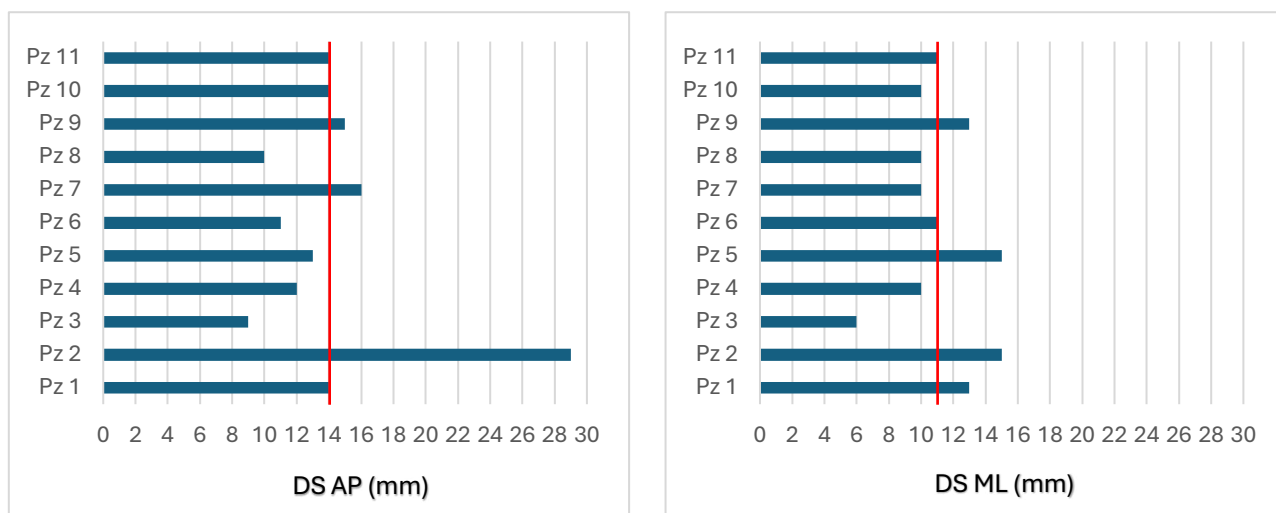


Figura 13. Deviazione standard AP e ML (mm)

I grafici in Figura 13 mostrano di quanti millimetri si discostano le oscillazioni in direzione anteroposteriore e mediolaterale rispetto alla media.

I dati dimostrano che in media i pazienti del campione nel mantenimento della stazione eretta effettuano maggiori oscillazioni in direzione anteroposteriore; infatti, la media dei valori della deviazione standard in direzione anteroposteriore è di circa 14 mm, mentre quella in direzione mediolaterale è di 11 mm. Tra i pazienti 8 (72%) di essi hanno effettivamente uno spostamento maggiore in AP, 2 pazienti (18%) hanno la stessa media nelle due direzioni e solamente 1 (9%) ha un lieve spostamento maggiore in direzione ML.

Centro di Pressione (COP) medio sul piano sagittale (Y) e frontale (X)

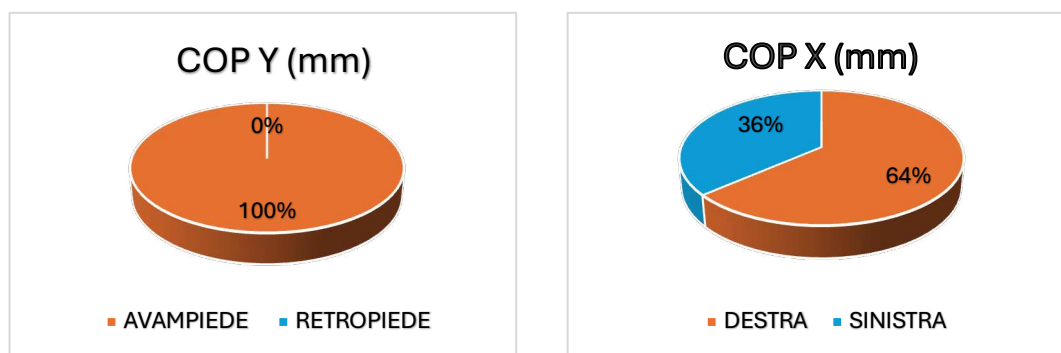


Figura 14. Centro di Pressione medio Y e X

Nei grafici in Figura 14 sono riportati il centro di pressione medio sul piano sagittale e frontale. Da questi si evince che il 100% dei pazienti valutati presenta uno spostamento sul piano sagittale del centro di pressione sull'avampiede e che il 64% presenta un'asimmetria di carico verso l'emilato destro.

Velocità media delle oscillazioni in anteroposteriore (AP) e mediolaterale (ML)

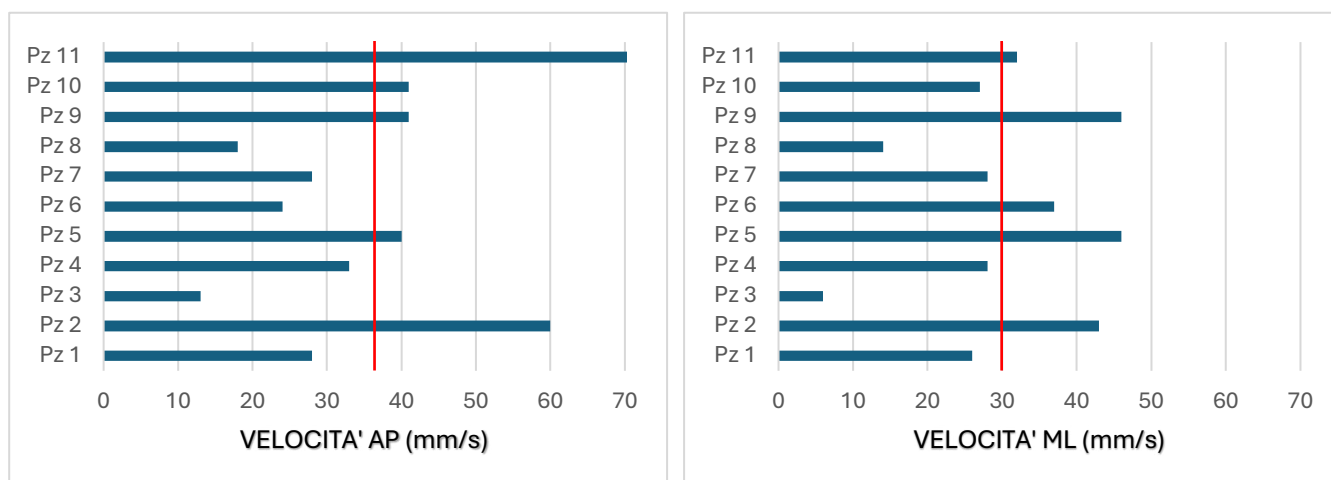


Figura 15. Velocità media AP e ML (mm/s)

In Figura 15 sono rappresentate le velocità delle oscillazioni nelle direzioni anteroposteriore e mediolaterale durante l'esecuzione del test. In media i valori della velocità AP sono di circa 36 secondi, mentre la media della velocità in mediolaterale è di 30 secondi. All'interno del campione 7 pazienti (63%) hanno una velocità di oscillazione maggiore in AP, uno solo (9%) non ha differenze di velocità nelle due direzioni e 3 pazienti (27%) hanno una velocità maggiore in direzione ML.

È necessario precisare che durante la spiegazione del test non è stata effettuata nessuna richiesta specifica sulla velocità per svolgere le prove.

4.2 Sensibilità della valutazione tradizionale vs valutazione con pedana stabilometrica

Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA)

	T0	T1	DELTA	DELTA %
1.CAMMINO	4,3	4,3	0	0
2.STAZIONE ERETTA	1,9	1,9	0	0
3.POSIZIONE SEDUTA	0,5	0,5	0	0
4.LINGUAGGIO	0,8	0,8	0	0
5.INSEGUIMENTI DITO	0,6	0,6	0	0
6.TEST NASO-DITO	1,1	0,8	-0,3	-27,3
7.MOV. ALTERNATI MANI	1,1	0,9	-0,2	-18,2
8.TALLONE-TIBIA	1,8	1,4	-0,4	-22,2
			MEDIA: -8,5	

Tabella 8. Media items SARA T0 e T1 – La scala mostra un miglioramento con una diminuzione del punteggio

In Tabella 8 sono riportate le medie dei punteggi ottenuti dal campione pre- (T0) e post-trattamento (T1) per ogni item della SARA. Una diminuzione del punteggio rappresenta un miglioramento del quadro clinico, ottenendo un delta negativo. Gli items che hanno ottenuto un miglioramento sono gli item 6, 7 e 8.

Modified Friedreich Ataxia Rating Scale (mFARS)

	T0	T1	DELTA	DELTA %
A.BULBARE	0,6	0,6	0	0
B.COORDINAZIONE AASS	9,7	7,4	-2,3	-23,7
C.COORDINAZIONE AAII	4,7	3,8	-0,9	-19,1
E.STABILITA' ERETTA	21,7	20,5	-1,2	-5,5
				MEDIA: -12,1

Tabella 9.A. Media per sezione di mFARS - La scala mostra un miglioramento con una diminuzione del punteggio

	T0	T1	DELTA	DELTA %
1.POSIZIONE SEDUTA	0,5	0,5	0	0
2.STAZIONE ERETTA OA	0,1	0,1	0	0
3.STAZIONE ERETTA OC	3,4	2,5	-0,9	-26,5
4.PIEDI UNITI OA	0,8	0,4	-0,4	-50
5.PIEDI UNITI OC	3,7	3,6	-0,1	-2,7
6.TANDEM	3,9	3,5	-0,4	-10,3
7.MONOPODALICA	4	3,9	-0,1	-2,5
8.MARCIA TANDEM	2,9	2,9	0	0
9.MARCIA	2,5	2,5	0	0
				MEDIA: -10,2

Tabella 9.B. Media per items della sezione E a T0 e T1- La scala mostra un miglioramento con una diminuzione del punteggio

Nella Tabella 9A sono riportate le medie dei punteggi per ogni sezione della mFARS e le sezioni che hanno ottenuto un miglioramento post-trattamento sono la sezione B, C ed E. In tabella 9B sono riportate le medie per ogni items della sezione E sulla stabilità eretta; gli items dal 2 al 7 sono quelli che hanno ottenuto un miglioramento con il trattamento.

Medical Research Council Scale (MRC)

	T0	T1	DELTA	DELTA %
GRANDE GLUTEO	2,9	3,1	0,2	6,9
MEDIO GLUTEO	3,5	3,7	0,2	5,7
ILEOPSOAS	4,4	4,5	0,1	2,3
ISCHIOCRURALI	3,9	4,1	0,2	5,1
QUADRICIPITE	4,9	5	0,1	2
TIBIALE ANTERIORE	4,3	4,5	0,2	4,7
RETTO ADDOME	4,8	4,9	0,1	2,1
OBLIQUI	4,6	4,65	0,05	1,1
				MEDIA: 3,7

Tabella 10. Media valori dei test muscolari a T0 e T1

In Tabella 10 troviamo le medie dei test muscolari pre- e post-trattamento, i quali hanno tutti ottenuto dei lievi miglioramenti.

Berg Balance Scale (BBS)

	T0	T1	DELTA	DELTA %
BERG TOTALE	41,6	43,8	2,2	5,3

Tabella 11.A. Media BBS a T0 e T1

	T0	T1	DELTA	DELTA %
1.SEDUTO-IN PIEDI	3,5	3,8	0,3	8,6
2.ST. ERETTA	3,8	3,9	0,1	2,6
3.POS. SEDUTA	4	4	0	0
4.IN PIEDI-SEDUTO	3,6	3,6	0	0
5.TRASFERIMENTI	3,5	3,6	0,1	2,9
6.ST ERETTA OC	2,1	2,8	0,7	33,3
7.PIEDI UNITI	3,1	3,4	0,3	9,7
8.ALLUNGAMENTO ANT	2,8	3,1	0,3	6
9.RACCOGLIERE OGGETTO	3,4	3,6	0,2	5,9
10.GIRARSI	3,3	3,3	0	0
11.RUOTARE 360°	2	2,2	0,2	10
12.TRASF. DINAMICO CARICO	2,1	2,3	0,2	9,5
13.TANDEM	2,8	3	0,2	7,1
14.MONOPODALICA	1,4	1,7	0,3	21,4
				MEDIA: 8,3

Tabella 11.B. Media per items BBS a T0 e T1

Dalla somministrazione della BBS è risultato un miglioramento delle capacità di equilibrio medio nei pazienti post-trattamento, come visibile in Tabella 11A. In Tabella 11B sono riportate le medie a T0 e T1 dei singoli items della BBS; tutti hanno riscontrato dei miglioramenti nel post-trattamento, eccetto per gli item 3, 4 e 10 che sono rimasti invariati.

Six Minutes Walking Test (6MWT) e Timed “Up and Go” Test (TUG)

	T0	T1	DELTA	DELTA %
6MWT	51,3	54,9	3,6	7
TUG	16,1	13,6	-2,5	-15,5

Tabella 12. Medie 6MWT e TUG a T0 e T1 – Il TUG dimostra un miglioramento con una diminuzione del tempo risultante

In Tabella 12 sono riportati i risultati medi ottenuti al 6MWT, dove si osserva un miglioramento del predetto, e al TUG, con una diminuzione del tempo medio per effettuare il test.

Pedana Stabilometrica: Limiti di Stabilità (LOS %)

	T0	T1	DELTA	DELTA %
LOS	74	84	10	13,5
AVANTI	67,7	78,3	10,6	15,6
DX-AVANTI	75,9	83,1	7,2	9,5
DX	71,9	74,7	2,8	3,9
DX-INDIETRO	66,4	83,6	17,2	25,9
INDIETRO	86,8	98,4	11,8	13,4
SX-INDIETRO	70,1	86,5	16,4	23,4

SX	75,8	79,7	3,9	5,1
SX-AVANTI	77,5	84	6,5	8,4
				MEDIA: 13,2

Tabella 13. Medie dei LOS totali e nelle otto direzioni a T0 e T1

In Tabella 13 sono riportate le medie dei LOS totali e nelle 8 direzioni testate, che hanno ottenuto tutte un miglioramento nel post-trattamento.

Pedana stabilometrica: Parametri Generali

	T0	T1	DELTA	DELTA %
AREA	3150	2671	-479	-15,2
PERIMETRO	1581	1507	-74	-4,7
DS AP	14	12	-2	-14,3
DS ML	11	9	-2	-18,2
COP Y	19	19	0	0
COP X	*	*	*	*
VELOCITA' AP	36	37	1	2,8
VELOCITA' ML	30	24	-6	-20
				MEDIA: -10

Tabella 14. Medie dati pedana a T0 e T1

In Tabella 14 sono riportati le medie dei dati della pedana e il delta delle medie pre e post trattamento. I parametri che hanno ottenuto un miglioramento sono l'area, il perimetro, le deviazioni standard in AP e ML e la velocità media in ML, che hanno diminuito i valori delle oscillazioni durante i test; la velocità media delle oscillazioni in direzione antero-posteriore è rimasta sostanzialmente invariata e i valori del COP Y non sono variati a T1. La media dei valori riguardanti il COP Y non comprendono i dati dei pazienti 5 e 10, poiché rappresentano degli artefatti.

*Non è stato possibile calcolare la media dei dati riguardanti il COP X in quanto eterogenei fra loro. Dai dati grezzi si nota che un paziente ha ottenuto un miglioramento e 2 pazienti sono rimasti invariati. Dei pazienti restanti 6 hanno aumentato il loro spostamento nella stessa direzione, mentre 2 hanno aumentato lo spostamento sull'emilato opposto.

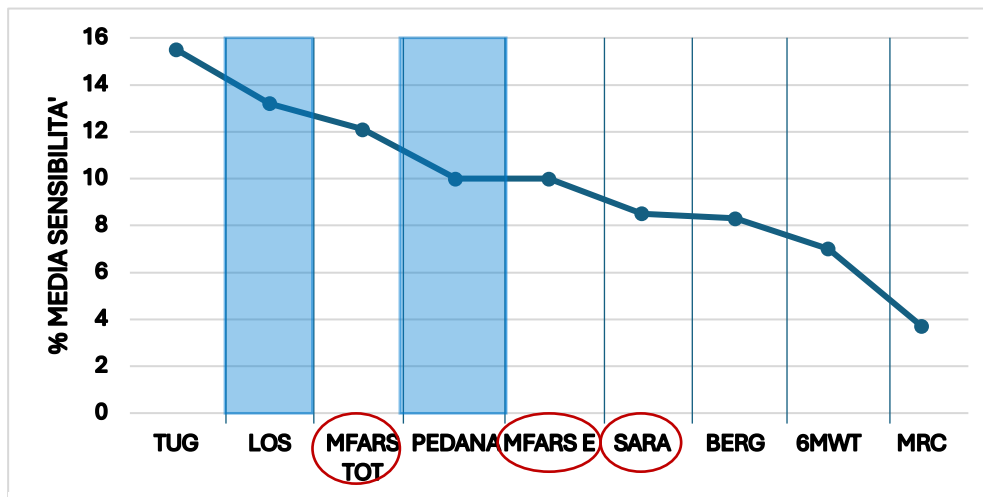


Figura 16. Medie percentuali sensibilità

Nel grafico in Figura 16 sono riportate le medie percentuali della sensibilità delle scale valutative e della pedana stabilometrica in ordine decrescente. La media dei LOS risulta maggiormente sensibile delle scale di stadiazione della patologia, come mFARS e SARA, e la media dei parametri della pedana risulta meno sensibile della mFARS totale, ma maggiormente sensibile della SARA e di tutte le altre scale tradizionali.

4.3 Analisi statistica

4.3.1 Studio di correlazioni tra i dati della pedana e le altre scale di valutazione

Nelle seguenti Tabelle sono state analizzate le correlazioni fra le variabili raccolte tramite l'analisi stabilometrica (LOS, area, perimetro, deviazione standard AP e ML, centro di pressione Y e X e velocità media AP e ML) con le scale di valutazione utilizzate nel protocollo tradizionale e le valutazioni dei test muscolari tramite scala MRC. Dato il piccolo campione di pazienti i dati sono stati analizzati tramite il coefficiente di correlazione di Kendall's Tau e il rispettivo p-value (considerato significativo se inferiore a 0,05(*) e fortemente significativo se inferiore a 0,01(**)).

INDICI	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
LOS - MFARS_TOT	-0,709	0,002**
LOS - MFARS_E	-0,564	0,017*
LOS - SARA	-0,534	0,012*
LOS - BERG	0,611	0,010**
LOS - 6MWT	0,491	0,041*
LOS - TUG	-0,382	0,121

Tabella 15.A Correlazioni LOS e scale di valutazione protocollo tradizionale - I valori in grassetto presentano correlazioni fortemente significative

INDICI - VALORI MRC	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
LOS - GRANDE GLUTEO	0,542	0,028*
LOS - MEDIO GLUTEO	0,686	0,004**
LOS - ILEOPOAS	0,327	0,177
LOS - ISCHIOCRURALI	0,272	0,261
LOS - QUADRICIPITE FEMORALE	0,171	0,527
LOS - TIBIALE ANTERIORE	0,416	0,099
LOS - RETTO ADDOME	0,159	0,546
LOS - OBLIQUI	0,212	0,421

Tabella 15.B. Correlazioni LOS e valori test muscolari MRC - I valori in grassetto presentano correlazioni fortemente significative

Nelle Tabelle 15A e 15B sono riportate le correlazioni fra i LOS e le scale del protocollo tradizionale. Si osservano delle correlazioni positive significative con la Berg Balance Scale, il 6MWT e i valori della forza del grande gluteo e del medio gluteo. Sono state riscontrate delle correlazioni negative significative con la SARA, la mFARS e la sezione E (ovvero quella relativa alla stabilità eretta) della mFARS. In Figura 17 sono riportati in forma grafica, tramite dei grafici di dispersione, i risultati delle correlazioni statisticamente significative.

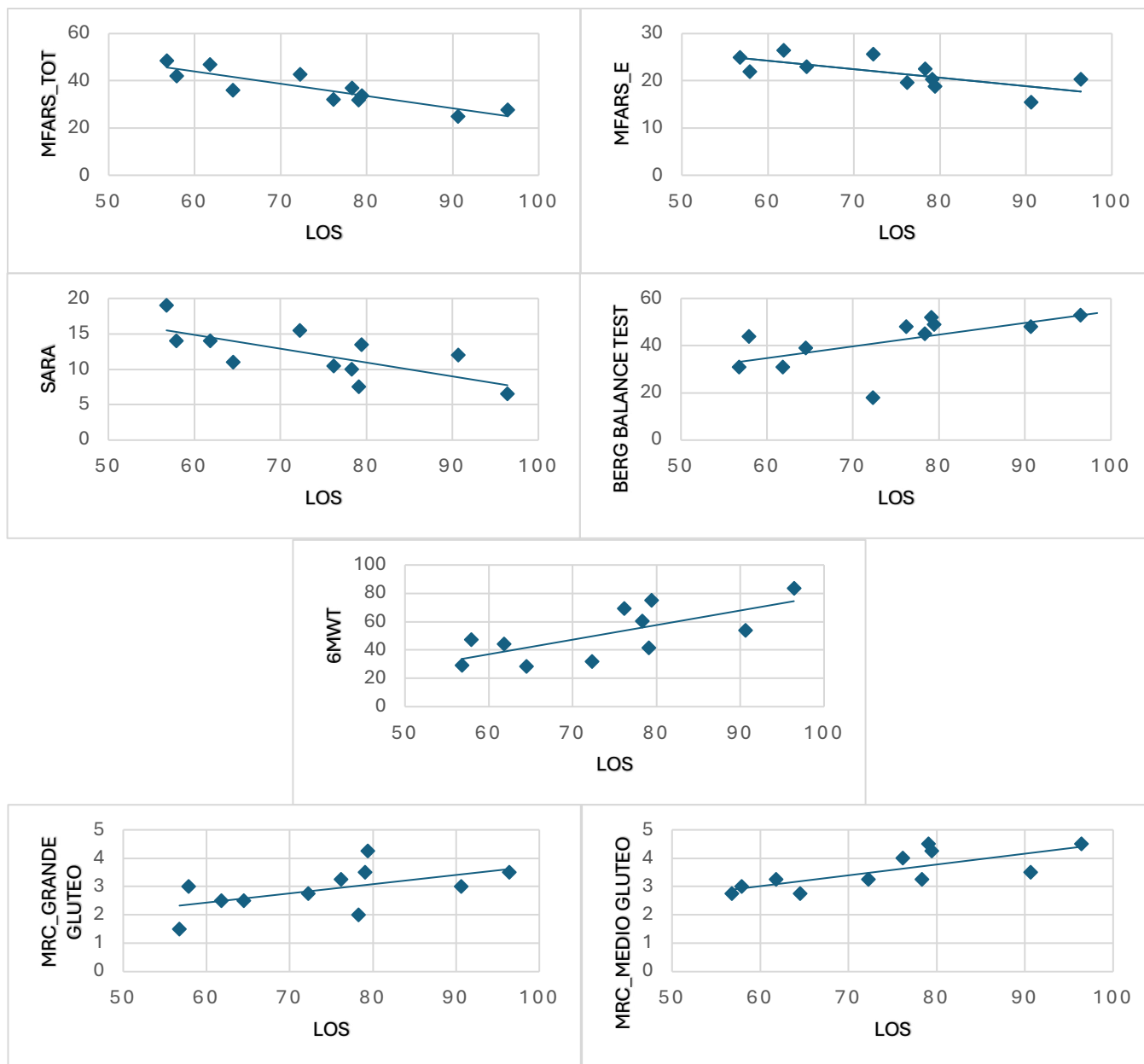


Figura 17. Grafici di dispersione delle correlazioni significative

Nella Tabella 16A e 16B sono riportate le correlazioni fra le scale del protocollo e i test muscolari e l'area; nessuna di queste è risultata significativa.

INDICI	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
AREA - MFARS TOT	0,127	0,648
AREA - MFARS E	0,2	0,445
AREA - SARA	0	1
AREA - BERG	-0,019	0,938
AREA - 6MWT	-0,127	0,648
AREA - TUG	-0,055	0,879

Tabella 16.A. Correlazioni area e scale di valutazione protocollo tradizionale

INDICI - VALORI MRC	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
AREA - GRANDE GLUTEO	0,112	0,637
AREA - MEDIO GLUTEO	0	1
AREA - ILEOPOAS	0,289	0,233
AREA - ISCHIOCRURALI	0,177	0,63
AREA - QUADRICIPITE FEMORALE	0,171	0,527
AREA - TIBIALE ANTERIORE	-0,125	0,62

AREA - RETTO ADDOME	0,106	0,687
AREA - OBLIQUI	0,053	0,84

Tabella 16.B. Correlazioni area e valori test muscolari MRC

I risultati riportati in Tabella 17A rappresentano le correlazioni fra il perimetro e le altre scale valutative, mentre in Tabella 17B sono descritte le correlazioni con i valori dei test muscolari. Successivamente in Figura 18 sono riportate i grafici di dispersione delle correlazioni statisticamente significative, che sono: una negativa con la BBS e due significative positive con la mFARS e la sua sezione E. Non sono presenti correlazioni significative con i gruppi muscolari testati.

INDICI	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
PERIMETRO - MFARS TOT	0,527	0,026*
PERIMETRO - MFARS E	0,6	0,010**
PERIMETRO - SARA	0,33	0,16
PERIMETRO - BERG	-0,5	0,034*
PERIMETRO - 6MWT	-0,236	0,359
PERIMETRO - TUG	0,2	0,445

Tabella 17.A. Correlazioni tra perimetro e scale di valutazione protocollo tradizionale - I valori in grassetto sono quelli con significatività statistica

INDICI - VALORI MRC	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
PERIMETRO - GRANDE GLUTEO	-0,299	0,209
PERIMETRO - MEDIO GLUTEO	-0,343	0,154
PERIMETRO - ILEOPOAS	-0,019	0,937
PERIMETRO - ISCHIOCRURALI	-0,195	0,422
PERIMETRO - QUADRICIPITE FEMORALE	0	1
PERIMETRO - TIBIALE ANTERIORE	-0,083	0,937
PERIMETRO - RETTO ADDOME	0,053	0,84
PERIMETRO - OBLIQUI	0	1

Tabella 17.B. Correlazioni perimetro e valori test muscolari MRC

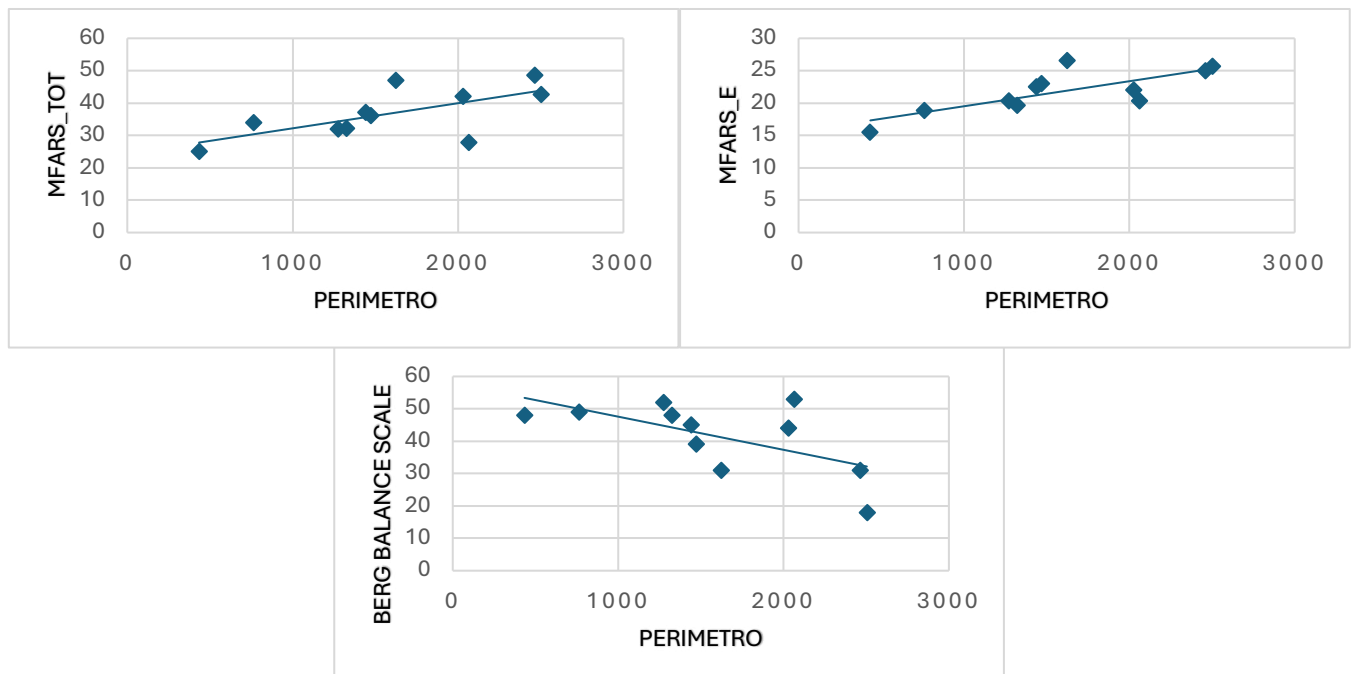


Figura 18. Grafici di dispersione delle correlazioni significative con il perimetro

Nelle Tabelle 18, 19, 20 e 21 non sono presenti correlazioni significative tra le scale valutative del protocollo tradizionale, i valori dei test muscolari e i valori della pedana rispettivi a deviazione standard in direzione AP e ML ed al centro di pressione medio Y e X.

INDICI	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
DS AP - MFARS TOT	0,337	0,156
DS AP - MFARS E	0,187	0,431
DS AP - SARA	0,057	0,813
DS AP - BERG	-0,114	0,635
DS AP - 6MWT	-0,112	0,637
DS AP - TUG	-0,037	0,875

Tabella 18.A. Correlazioni tra deviazione standard AP e le scale valutative del protocollo tradizionale

INDICI - VALORI MRC	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
DS AP - GRANDE GLUTEO	-0,096	0,691
DS AP - MEDIO GLUTEO	0,039	0,873
DS AP - ILEOPSOAS	0	1
DS AP - ISCHIOCRURALI	0,06	0,808
DS AP - QUADRICIPITE FEMORALE	0,263	0,338
DS AP - TIBIALE ANTERIORE	-0,021	0,934
DS AP - RETTO ADDOME	0	1
DS AP - OBLIQUI	-0,054	0,839

Tabella 18.B. Correlazioni tra deviazione standard AP e valori test muscolari

INDICI	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
DS ML - MFARS TOT	0,239	0,333
DS ML - MFARS E	0,278	0,258
DS ML - SARA	0,1	0,686
DS ML - BERG	-0,081	0,754
DS ML - 6MWT	-0,239	0,333
DS ML - TUG	0,04	0,872

Tabella 19.A. Correlazioni tra deviazione standard ML e le scale valutative del protocollo tradizionale

INDICI - VALORI MRC	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
DS ML - GRANDE GLUTEO	-0,041	0,871
DS ML - MEDIO GLUTEO	-0,188	0,46
DS ML - ILEOPSOAS	0,295	0,249
DS ML - ISCHIOCRURALI	0,128	0,618
DS ML - QUADRICIPITE FEMORALE	-0,047	0,871
DS ML - TIBIALE ANTERIORE	-0,228	0,393
DS ML - RETTO ADDOME	0,231	0,406
DS ML - OBLIQUI	0,173	0,533

Tabella 19.B. Correlazioni tra deviazione standard ML e valori test muscolari

INDICI	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
COP Y - MFARS TOT	-0,167	0,481
COP Y - MFARS E	-0,093	0,695
COP Y - SARA	-0,15	0,53
COP Y - BERG	0,283	0,237
COP Y - 6MWT	-0,019	0,938
COP Y - TUG	-0,167	0,481

Tabella 20.A. Correlazioni tra COP Y e le scale valutative del protocollo tradizionale

INDICI - VALORI MRC	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
COP Y - GRANDE GLUTEO	0,229	0,343
COP Y - MEDIO GLUTEO	0,177	0,633
COP Y - ILEOPSOAS	0,412	0,093
COP Y - ISCHIOCRURALI	0,416	0,09
COP Y - QUADRICIPITE FEMORALE	0	1
COP Y - TIBIALE ANTERIORE	0,064	0,803
COP Y - RETTO ADDOME	0,216	0,418
COP Y - OBLIQUI	0,162	0,544

Tabella 20.B. Correlazioni tra COP Y e valori test muscolari

INDICI	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
COP X - MFARS TOT	-0,019	0,938
COP X - MFARS E	0,056	0,814
COP X - SARA	-0,112	0,637
COP X - BERG	0,057	0,813
COP X - 6MWT	-0,093	0,695
COP X - TUG	-0,019	0,938

Tabella 21.A. Correlazioni tra COP X e le scale valutative del protocollo tradizionale

INDICI - VALORI MRC	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
COP X - GRANDE GLUTEO	0,076	0,752
COP X - MEDIO GLUTEO	0,155	0,524
COP X - ILEOPSOAS	0,177	0,472
COP X - ISCHIOCRURALI	-0,139	0,572
COP X - QUADRICIPITE FEMORALE	0,217	0,472
COP X - TIBIALE ANTERIORE	-0,424	0,097
COP X - RETTO ADDOME	-0,027	0,919
COP X - OBLIQUI	0,027	0,919

Tabella 21.B. Correlazioni tra COP X e valori test muscolari

Tra risultati presenti nella Tabella 22 sono state rilevate delle correlazioni fra la velocità media in direzione AP con i dati relativi alla mFARS totale e la sua sezione E considerata singolarmente; non sono presenti correlazioni tra la velocità AP e le altre scale di valutazione e i test muscolari.

INDICI	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
VELOCITA' AP - MFARS TOT	0,537	0,023*
VELOCITA' AP - MFARS E	0,574	0,015*
VELOCITA' AP - SARA	0,224	0,346
VELOCITA' AP - BERG	-0,434	0,07
VELOCITA' AP - 6MWT	-0,204	0,389
VELOCITA' AP - TUG	0,167	0,481

Tabella 22.A. Correlazioni tra velocità media AP e le scale di valutazione del protocollo tradizionale - I valori in grassetto sono statisticamente significativi

INDICI - VALORI MRC	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
VELOCITA' AP - GRANDE GLUTEO	-0,305	0,206
VELOCITA' AP - MEDIO GLUTEO	-0,194	0,426
VELOCITA' AP - ILEOPSOAS	-0,02	0,936
VELOCITA' AP - ISCHIOCRURALI	-0,238	0,333
VELOCITA' AP - QUADRICIPITE FEMORALE	0,261	0,341
VELOCITA' AP - TIBIALE ANTERIORE	-0,127	0,618
VELOCITA' AP - RETTO ADDOME	-0,027	0,919
VELOCITA' AP - OBLIQUI	-0,081	0,762

Tabella 22.B. Correlazioni tra velocità media AP e valori dei test muscolari

Nella Figura 19 sono rappresentati i grafici di dispersione con correlazione positiva.

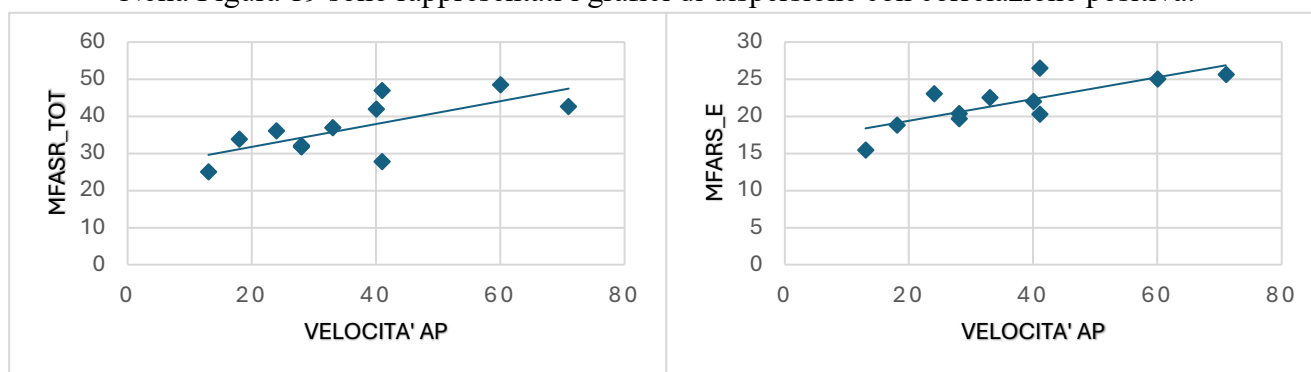


Figura 19. Grafici di dispersione statisticamente significativi con velocità AP

In Tabella 23 non sono presenti delle correlazioni significative tra il protocollo tradizionale, i valori dei test muscolari e la variabile velocità media ML.

INDICI	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
VELOCITA' ML - MFARS TOT	0,278	0,24
VELOCITA' ML - MFARS E	0,278	0,24
VELOCITA' ML - SARA	0,112	0,637
VELOCITA' ML - BERG	-0,17	0,478
VELOCITA' ML - 6MWT	-0,13	0,583
VELOCITA' ML - TUG	0,019	0,938

Tabella 23.A. Correlazioni tra velocità media ML e le scale di valutazione del protocollo

INDICI - VALORI MRC	CORRELAZIONE KENDALL'S TAU	P-VALUE
VELOCITA' ML - GRANDE GLUTEO	0,299	0,343
VELOCITA' ML - MEDIO GLUTEO	-0,35	0,152
VELOCITA' ML - ILEOPSOAS	0,078	0,749
VELOCITA' ML - ISCHIOCRURALI	0,099	0,687
VELOCITA' ML - QUADRICIPITE FEMORALE	-0,174	0,525
VELOCITA' ML - TIBIALE ANTERIORE	0,021	0,934
VELOCITA' ML - RETTO ADDOME	0,269	0,312
VELOCITA' ML - OBLIQUI	0,216	0,418

Tabella 23.B. Correlazioni tra velocità media ML e valori dei test muscolari

4.3.2 Studio mediante inferenza statistica

È stata effettuata un'analisi statistica tramite il test di Mann-Whitney U, un test non parametrico utilizzato al posto del t-test di Student in quanto il campione di pazienti analizzati è ridotto, per individuare delle differenze eventualmente significative fra i valori principali della pedana e le scale valutative tradizionali. I risultati sono stati considerati significativi con un P-Value inferiore a 0,05.

Nella Tabella 24 sono riportati i valori dei LOS, divisi tra campione con punteggio maggiore o inferiore al 75%, e sono stati riscontrate delle inferenze significative con tutte le scale di valutazione, ovvero Berg Balance Scale, mFARS totale e con la sua sezione E, SARA, i test del cammino 6MWT e TUG, e con i test muscolari è stato riscontrato significativo il rapporto con il grande gluteo.

LIMITI DI STABILITA'	MANN-WHITNEY U TEST	P-VALUE
MFARS TOT	29	0,009*
MFARS E	29	0,009*
SARA	28	0,022*
BERG	0	0,008*
6MWT	2	0,017*
TUG	27	0,030*

Tabella 24.A. Valori inferenze tra LOS e altre scale valutative - I valori in grassetto sono statisticamente significativi

LIMITI DI STABILITA'	MANN-WHITNEY U TEST	P-VALUE
MRC GRANDE GLUTEO	4,5	0,066
MRC MEDIO GLUTEO	1	0,012*
MRC ILEOPSOAS	11	0,516
MRC ISCHIOCRURALI	7,5	0,19
MRC QUADRICIPITE FEMORALE	0	
MRC TIBIALE ANTERIORE	6	0,103
MRC RETTO ADDOME	12,5	0,641
MRC OBLIQUI	12,5	0,56

Tabella 24.B. Valori inferenze tra LOS e valori test muscolari - I valori in grassetto sono statisticamente significativi

Le relazioni statisticamente significative tra i LOS e le scale valutative tradizionali sono successivamente rappresentate dai grafici in Figura 20.

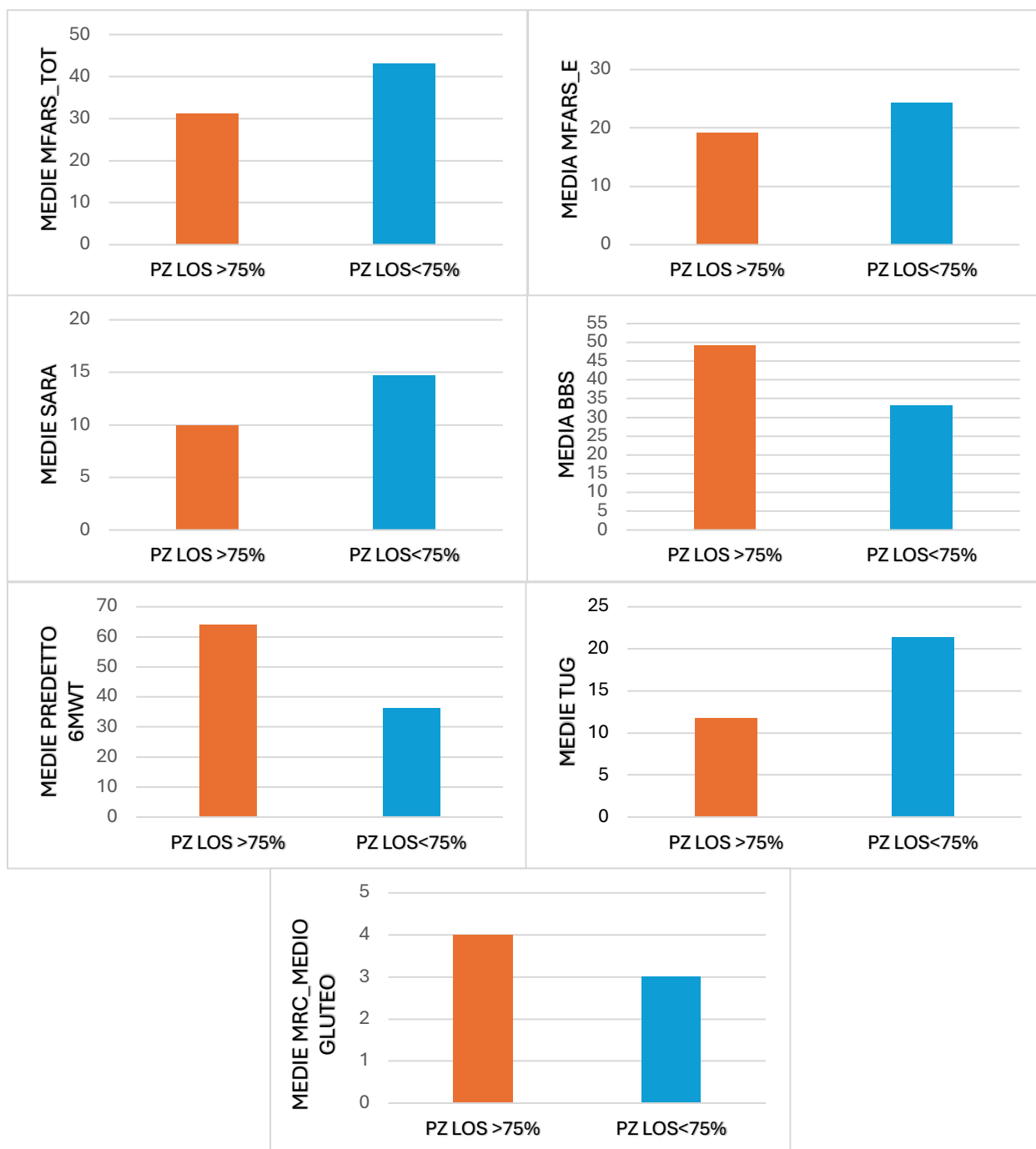


Figura 20. Relazione tra LOS e altre scale valutative

Non è stato possibile effettuare un'analisi con i valori dell'area e del perimetro, in quanto i valori medi di riferimento trovati in letteratura non permetteva una suddivisione omogenea del campione, poiché nessun paziente ha ottenuto dei risultati che rientrassero nella norma.

CAPITOLO 5. DISCUSSIONE

I pazienti affetti da FRDA hanno un quadro clinico caratterizzato da deficit di controllo motorio, di balance e di coordinazione, che incidono sul cammino e sulle autonomie. È fondamentale che queste componenti siano adeguatamente monitorate e valutate, in modo da poter ideare un trattamento fisioterapico adeguato. La pedana stabilometrica può essere un dispositivo elettromedicale che, in aggiunta alle scale di valutazione tradizionali, permette di avere informazioni del controllo posturale complementari e più sensibili, così da personalizzare il trattamento e rilevare i cambiamenti del quadro clinico con l'avanzamento della patologia.

Lo scopo primario di questo studio è quello di individuare il ruolo della pedana stabilometrica nella valutazione di pazienti con FRDA ancora deambulanti. È stato posto come secondo obiettivo quello di rilevare le corrispondenze fra i dati raccolti dalla pedana stabilometrica con quelli raccolti con le classiche scale di valutazione, così da validarla come strumento complementare per la valutazione in ambito neuromotorio.

Profilo funzionale

Dai dati raccolti dalle scale valutative del protocollo tradizionale e dal protocollo con pedana stabilometrica è possibile osservare delle problematiche comuni a tutto il campione.

Dall'analisi dei risultati si riscontrano maggiori difficoltà nelle attività dinamiche, rispetto a quelle statiche. Ciò si può dedurre dagli items sul cammino e sul trasferimento dinamico di carico che risultano fra i più difficoltosi per i pazienti. Nella SARA e mFARS gli items del cammino sono risultati difficoltosi per il 50% del campione e nella BERG il 90% dei pazienti ha riportato difficoltà nel trasferimento di carico dinamico. Al contrario gli items che riguardano il mantenimento della posizione seduta o della stazione eretta risultano in tutte queste scale tra i più semplici da eseguire per il campione. Lo stesso viene dimostrato dai test in statica, effettuati tramite la pedana stabilometrica, in quanto i limiti di stabilità riportano che il 55% dei pazienti ha ottenuto un punteggio considerato nella norma in letteratura. Non è stato invece possibile valutare i pazienti in pedana con la modalità dinamica, poiché il campione non era in grado di effettuare il test in questo modo; confermando la grande difficoltà nelle attività dinamiche che emergono dai dati raccolti dalle scale valutative. Questi dati sottolineano l'importanza di considerare le difficoltà nell'equilibrio dinamico all'interno delle proposte di trattamento così da mantenere i livelli di autonomia più alti possibile per il paziente.

È stata riscontrata una maggiore difficoltà di mantenimento del balance in situazioni che presentano una riduzione della base di appoggio, come ad esempio la posizione in tandem, di stazione eretta a piedi uniti o in monopodalica. Dalla mFARS e dalla BERG, infatti, si evince che circa il 100% dei pazienti non è in grado o riscontra difficoltà severe nel mantenimento della posizione

monopodalica e in tandem; inoltre, in entrambe le scale gli items che richiedono la stazione eretta a piedi uniti ottengono risultati peggiori rispetto alla stazione eretta normale. Anche questo dato va tenuto in considerazione nel programma riabilitativo, sia per adeguare le proposte alle caratteristiche dei pazienti sia come obiettivo di lavoro.

Un altro punto critico per il campione riguarda le attività che richiedono di essere svolte ad occhi chiusi. I risultati della BERG riportano che la stazione eretta normale crea delle difficoltà solo per il 18% del campione, mentre ad occhi chiusi la percentuale aumenta al 72%. Lo stesso è osservabile nei risultati della mFARS che riportano qualche lieve difficoltà per la stazione eretta ad occhi aperti solo per il 2,5% del campione, mentre ad occhi chiusi per circa l'81%; le difficoltà nel mantenimento della stazione eretta a piedi uniti aumentano da occhi aperti ad occhi chiusi per circa il 70% del campione. Questo dato viene poi confermato dall'impossibilità di svolgere ad occhi chiusi i test di balance proposti dalla pedana stabilometrica. Sulla base di questo è evidente come il controllo visivo sia essenziale per compensare le difficoltà di controllo motorio dei pazienti affetti da FRDA. Questo elemento va tenuto in ampia considerazione all'interno della proposta terapeutica perché può essere da esso influenzata.

Per quanto riguarda la coordinazione si può osservare una migliore competenza a livello degli arti superiori rispetto agli arti inferiori. Ciò si evince dagli items della SARA sull'inseguimento del dito, sul test naso-dito e sul movimento alternato delle mani (che non risultano deficitarie per circa il 70% del campione) e dalle medie delle sezioni specifiche B (coordinazione arti superiori) e C (coordinazione arti inferiori) della mFARS. Questa differente competenza suggerisce l'importanza di considerare nel trattamento il controllo motorio e la coordinazione degli arti inferiori, poiché maggiormente deficitari rispetto agli arti superiori, che influiscono sulla qualità del cammino. Nonostante la BERG riporti che il 64% del campione abbia un cammino indipendente, non tiene in considerazione gli aspetti qualitativi che vanno a compromettere la deambulazione, rendendola meno efficiente.

I risultati della forza sottolineano come, all'interno del campione, le componenti maggiormente deficitarie siano quelle prossimali dell'anca rispetto a quelle distali, andando a compromettere la stabilità e il controllo centrale, e sul piano sagittale rispetto a quello frontale, con maggiori deficit soprattutto al grande gluteo rispetto alla componente abduzionaria. Anche i parametri dei test della pedana stabilometrica riportano delle maggiori oscillazioni sul piano sagittale, in quanto gli spostamenti del centro di pressione sono maggiori in direzione anteroposteriore rispetto a quelli mediolaterali, sia considerando la media globale che i valori dei singoli pazienti. A confermare questa tendenza sono anche i risultati della velocità media delle oscillazioni, che è maggiore in direzione anteroposteriore. Se consideriamo gli spostamenti di carico analizzati dai limiti di stabilità nelle otto

direzioni possiamo notare anche in essi è presente una prevalenza sul piano sagittale. In questo caso, però, lo spostamento di carico è facilitato per l'86% del campione in direzione posteriore, mentre in direzione anteriore solo per il 67% al contrario di quello che viene riportato dai dati del centro di pressione. Un'ipotesi per questa differenza nei due parametri potrebbe essere data dal fatto che i pazienti avendo un atteggiamento in statica con il carico spostato sull'avampiede si trovino in una condizione di end-range, non avendo molti gradi restanti per uno spostamento in avanti, e lasciando invece più margine per uno spostamento in direzione posteriore.

Il cammino è stato valutato quantitativamente tramite il TUG e il 6MWT. Da questi due test si evince che, all'interno del campione, la performance del cammino peggiora sulle lunghe distanze, in quanto al TUG il 73% dei pazienti rientra nei parametri del tempo atteso, mentre al 6MWT solamente il 18% risulta con una buona funzionalità deambulatoria. Questo può essere spiegato dal fatto che il cammino non è qualitativamente efficiente e nei lunghi tratti porta ad un maggiore affaticamento e ad una riduzione della performance.

I parametri ottenuti dalla pedana stabilometrica oltre a confermare le osservazioni fatte precedentemente attraverso le scale valutative tradizionali, forniscono delle informazioni aggiuntive riguardanti il campione. I valori dell'area e del perimetro, che riguardano l'ampiezza e il percorso delle oscillazioni nel mantenimento della stazione eretta, risultano per tutto il campione ampiamente fuori norma rispetto ai parametri trovati in letteratura su individui sani. Questo dimostra che, nonostante il mantenimento della posizione in statica sia garantito, siano necessari dei continui aggiustamenti posturali per il suo mantenimento. Anche questi dati aggiuntivi sono significativi in clinica, dal momento che è necessario considerarli all'interno del trattamento per scegliere delle proposte terapeutiche adeguate e su come gestire le oscillazioni presenti.

Sensibilità della valutazione tradizionale vs valutazione con pedana stabilometrica

L'analisi della sensibilità dei due protocolli ha riportato i seguenti dati.

All'interno del protocollo tradizionale, la SARA non è risultata particolarmente sensibile nell'individuare i cambiamenti clinici post-trattamento, soprattutto per quanto riguarda gli items sul cammino e sul controllo motorio che sono risultati invariati.

La mFARS, al contrario, è risultata sensibile nelle sezioni globali sulla coordinazione degli arti superiori e inferiori e sulla stabilità eretta. Nello specifico, in quest'ultima sezione, la scala è stata in grado di identificare dei miglioramenti nelle richieste di controllo motorio in assenza del controllo visivo e anche in caso di riduzione della base di appoggio, come nella posizione in tandem, a piedi uniti e monopodolica.

La BERG globale è migliorata alla valutazione post-trattamento e i suoi items hanno individuato dei miglioramenti sia nell'equilibrio statico che dinamico, oltre che nel mantenimento

delle posizioni critiche per il campione, ovvero negli items che richiedono la riduzione della base di appoggio e in assenza di controllo visivo.

Anche i test quantitativi del cammino sono stati entrambi in grado di rilevare dei miglioramenti a T1, con l'aumento delle distanze percorse mediamente al 6MWT e una riduzione media dei tempi al TUG.

Il protocollo con pedana stabilometrica è stato in grado di individuare un miglioramento nella stabilità statica. Nello specifico, i limiti di stabilità hanno presentato delle informazioni dettagliate sul miglioramento globale e nelle otto direzioni analizzate, risultando maggiormente sensibili anche delle scale per la stadiazione della patologia (mFARS e SARA). Inoltre, è stato possibile osservare come i parametri che hanno ottenuto un maggiore miglioramento percentuale siano nelle direzioni sul piano sagittale, considerato una criticità importante nella valutazione pre-trattamento. In aggiunta, i parametri generali raccolti dalla pedana riportano dei miglioramenti maggiormente significativi rispetto alle scale che analizzano le funzioni neuromuscoloscheletriche e anche rispetto alla SARA, risultando meno sensibili solamente alla mFARS totale e ai limiti di stabilità. Oltre a riportare dei miglioramenti nella statica, sono riportati dei miglioramenti nei parametri dell'area e del perimetro, indicando una riduzione delle oscillazioni e un maggiore controllo motorio.

I parametri riguardanti gli spostamenti del centro di pressione sul piano frontale hanno ottenuto risultati eterogenei che non permettevano di individuare una tendenza all'interno del campione; questo potrebbe essere spiegato dalla necessità da parte dei pazienti di effettuare continui aggiustamenti posturali.

Analisi statistica

Dal punto di vista statistico è possibile evidenziare la validità dei limiti di stabilità, in quanto sono un parametro estremamente significativo sia per le correlazioni con le altre scale valutative sia per l'analisi delle inferenze. I limiti di stabilità hanno riportato correlazioni significative e fortemente significative con tutte le scale del protocollo tradizionale, rendendolo un dato di forte valenza per la valutazione e lo studio dei deficit di balance; può essere utilizzato come strumento valutativo sicuro e affidabile da utilizzare nella pratica clinica e per elaborare un trattamento fisioterapico congruo alle esigenze specifiche del singolo paziente.

Il perimetro è risultato un buon parametro in correlazione con tre delle scale tradizionali proposte. Si correla significativamente con la BERG e la mFARS totale, mentre la sua significatività statistica aumenta con la sezione relativa alla stabilità eretta della mFARS. Anche la velocità media delle oscillazioni in direzione anteroposteriore si dimostra significativamente correlata alla mFARS e alla sua sezione sulla stabilità eretta; non presenta correlazioni con le altre scale valutative.

Gli altri parametri generati dalla valutazione con pedana stabilometrica, ovvero l'area, le deviazioni standard in anteroposteriore e mediolaterale, le oscillazioni del centro di pressione in direzione sagittare e frontale e la velocità media in mediolaterale, non hanno riportato correlazioni significative con nessuna scala valutativa del protocollo tradizionale. Ciò indica che questi parametri non sono abbastanza validi per essere considerati singolarmente in una valutazione, ma che possono essere tenuti in considerazione come dati integrativi della valutazione.

Nello studio inferenziale i limiti di stabilità sono risultati statisticamente significativi in rapporto con quasi tutte le scale valutative del protocollo tradizionale. Nello specifico il valore di riferimento del 75%, riportato in letteratura, è stato utilizzato per creare due gruppi all'interno del campione. Si è visto come i pazienti che hanno ottenuto una percentuale considerata nella norma siano quelli che hanno ottenuto dei risultati migliori nella mFARS totale e nella sezione E, nella SARA, alla BBS, al 6WMT, al TUG e all'esame della forza del medio gluteo. Questi risultati permettono di dire che, all'interno del campione, i limiti di stabilità permettono di definire la gravità del quadro clinico. Questo non si può affermare per gli altri parametri della pedana stabilometrica in relazione al campione considerato.

Limiti dello studio

Questo studio presenta dei limiti, che vanno tenuti in considerazione in caso di eventuali sviluppi futuri. Il primo limite è rappresentato da un campione ridotto di pazienti; un campione più ampio avrebbe permesso di ottenere dei risultati statistici più solidi. Un secondo limite è dato dalla scarsità di letteratura che analizza l'utilizzo della pedana stabilometrica come strumento valutativo per pazienti affetti da FRDA. Un altro limite è dato dalla mancanza di una standardizzazione in letteratura dei valori di riferimento di questo dispositivo elettromedicale. Un ulteriore limite si presenta in caso di dati con valori piccoli, i quali possono riportare delle differenze sostanziali nei risultati a causa dell'elevata sensibilità della pedana; questo può causare anche la presenza di artefatti nella valutazione, soprattutto in pazienti con numerose oscillazioni. Va ricordato infine che le valutazioni del campione non sono state condotte dallo stesso operatore, portando a una variabilità nelle rilevazioni, soprattutto per quanto riguarda i test operatore-dipendente.

CAPITOLO 6. CONCLUSIONE

I risultati emersi da questo studio permettono di validare il ruolo della pedana stabilometrica come strumento di valutazione in pazienti affetti da FRDA deambulanti. I dati raccolti tramite la valutazione stabilometrica sono risultati coerenti con quelli raccolti dalle scale tradizionali e hanno permesso di individuare delle informazioni aggiuntive nella definizione del profilo funzionale dei pazienti con FRDA. Tra le informazioni aggiuntive più rilevanti ci sono: la maggiore difficoltà di spostamento di carico sul piano sagittale rispetto a quello frontale; la presenza di continui aggiustamenti posturali per il mantenimento dell'equilibrio in stazione eretta e lo spostamento del centro di pressione sull'avampiede rispetto al retropiede in stazione eretta statica.

I parametri raccolti con la pedana sono risultati, inoltre, maggiormente sensibili ai cambiamenti del balance post-trattamento rispetto a quelli raccolti con le scale tradizionali.

Sono risultate fortemente significative le corrispondenze e le inferenze statistiche fra i limiti di stabilità e i dati delle altre scale e test funzionali. È quindi possibile validare il parametro "limiti di stabilità", fornito dalla pedana stabilometrica, come strumento di valutazione neuromotoria efficace. Non si può affermare la stessa cosa per tutti gli altri parametri raccolti dalla pedana, poiché non hanno evidenziato corrispondenze statisticamente significative con le scale tradizionali. Questi parametri possono, quindi, ricoprire un ruolo di integrazione nel processo valutativo.

I risultati esposti hanno delle ricadute sul piano riabilitativo che riguardano sia il momento di valutazione che quello di trattamento, aiutando il fisioterapista ad orientarsi nel processo decisionale.

Possibili sviluppi futuri potrebbero riguardare il campione. Si potrebbe aumentarne la numerosità in modo da poter ottenere maggiori informazioni sulla patologia e da poter individuare dei valori di riferimento della pedana stabilometrica standardizzati per l'Atassia di Friedreich. Si potrebbero, inoltre, includere altre forme di atassie ereditarie, così da poter verificare le potenzialità della pedana stabilometrica anche con altri quadri clinici e da poterli confrontare fra loro.

Altri sviluppi futuri potrebbero riguardare le modalità di impiego della pedana. Considerando che il dispositivo elettromedicale prevede anche una valutazione del controllo del tronco da seduti, si potrebbe considerare pazienti non deambulanti e verificare per essi l'efficacia del dispositivo, sia nella valutazione che nel trattamento.

Si potrebbe, infine, indagare la funzionalità della pedana stabilometrica come dispositivo per il trattamento dei deficit di equilibrio nei pazienti con FRDA, in modo da ottenere un trattamento personalizzato standardizzabile e con parametri oggettivi riproducibili, sulla base dei deficit rilevati dalla valutazione.

Ulteriori studi sono necessari per confermare e validare i risultati raggiunti con questo lavoro.

BIBLIOGRAFIA

1. Parkinson, M. H., Boesch, S., Nachbauer, W., Mariotti, C., & Giunti, P. (2013). Clinical features of Friedreich's ataxia: Classical and atypical phenotypes. In *Journal of Neurochemistry* (Vol. 126, Issue SUPPL.1, pp. 103–117). <https://doi.org/10.1111/jnc.12317>
2. Corben, L. A., Collins, V., Milne, S., Farmer, J., Musheno, A., Lynch, D., Subramony, S., Pandolfo, M., Schulz, J. B., Lin, K., Delatycki, M. B., Akhlaghi, H., Bidichandani, S. I., Boesch, S., Cnop, M., Corti, M., Duquette, A., Durr, A., Eigentler, A., ... Zesiewicz, T. (2022). Clinical management guidelines for Friedreich ataxia: best practice in rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02568-3>
3. Paillard, T., & Noé, F. (2015). Techniques and Methods for Testing the Postural Function in Healthy and Pathological Subjects. In *BioMed Research International* (Vol. 2015). Hindawi Publishing Corporation. <https://doi.org/10.1155/2015/891390>
4. Nagymáté, G., Orlovits, Z., & Kiss, R. M. (2019). Reliability analysis of a sensitive and independent stabilometry parameter set. *PLoS ONE*, 13(4). <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0195995>
5. Delatycki, M. B., Williamson, R., & Forrest, S. M. (2000). Friedreich ataxia: an overview. In *J Med Genet* (Vol. 37).
6. Pandolfo, M. (n.d.). *Friedreich Ataxia*. <http://archneur.jamanetwork.com/>
7. Cook, A., & Giunti, P. (2017). Friedreich's ataxia: Clinical features, pathogenesis and management. In *British Medical Bulletin* (Vol. 124, Issue 1, pp. 19–30). Oxford University Press. <https://doi.org/10.1093/bmb/ldx034>
8. Sanjay Bidichandani, F. I., & Delatycki, M. B. (1998). *Friedreich Ataxia*.
9. Keita, M., McIntyre, K., Rodden, L. N., Schadt, K., & Lynch, D. R. (2022). Friedreich ataxia: clinical features and new developments. In *Neurodegenerative Disease Management* (Vol. 12, Issue 5, pp. 267–283). Newlands Press Ltd. <https://doi.org/10.2217/nmt-2022-0011>
10. Harris-Love, M. O., Siegel, K. L., Paul, S. M., & Benson, K. (2004). Rehabilitation management of Friedreich ataxia: Lower extremity force-control variability and gait performance. *Neurorehabilitation and Neural Repair*, 18(2), 117–124. <https://doi.org/10.1177/0888439004267241>
11. Ilg, W., Milne, S., Schmitz-Hübsch, T., Alcock, L., Beichert, L., Bertini, E., Mohamed Ibrahim, N., Dawes, H., Gomez, C. M., Hanagasi, H., Kinnunen, K. M., Minnerop, M., Németh, A. H., Newman, J., Ng, Y. S., Rentz, C., Samanci, B., Shah, V. V., Summa, S., ... Horak, F. B. (2023). Quantitative Gait and Balance Outcomes for Ataxia Trials: Consensus Recommendations by the

- Ataxia Global Initiative Working Group on Digital-Motor Biomarkers. In *Cerebellum*. Springer. <https://doi.org/10.1007/s12311-023-01625-2>
12. Marquer, A., Barbieri, G., & Pérennou, D. (2014). The assessment and treatment of postural disorders in cerebellar ataxia: A systematic review. In *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine* (Vol. 57, Issue 2, pp. 67–78). Elsevier Masson SAS. <https://doi.org/10.1016/j.rehab.2014.01.002>
 13. Maring, J. R., & Croarkin, E. (2007). *Presentation and Progression of Friedreich Ataxia and Implications for Physical Therapist Examination* (Vol. 87). www.ptjournal.org
 14. Ruhe, A., Fejer, R., & Walker, B. (2010). The test-retest reliability of centre of pressure measures in bipedal static task conditions - A systematic review of the literature. In *Gait and Posture* (Vol. 32, Issue 4, pp. 436–445). <https://doi.org/10.1016/j.gaitpost.2010.09.012>
 15. Rizzato, A., Gobbi, E., Paoli, A., & Marcolin, G. (2023). Validity and reliability of an unstable board for dynamic balance assessment in young adults. *PLoS ONE*, 18(1 January). <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0280057>
 16. Rocchi, L., Chiari, L., & Cappello, A. (n.d.). *Feature selection of stabilometric parameters based on principal component analysis*.
 17. Clark, R. A., Bryant, A. L., Pua, Y., McCrory, P., Bennell, K., & Hunt, M. (2010). Validity and reliability of the Nintendo Wii Balance Board for assessment of standing balance. *Gait and Posture*, 31(3), 307–310. <https://doi.org/10.1016/j.gaitpost.2009.11.012>
 18. Mckeon, P. O., & Hertel, J. (n.d.). *Systematic Review of Postural Control and Lateral Ankle Instability, Part I: Can Deficits Be Detected With Instrumented Testing?* http://meridian.allenpress.com/jat/article-pdf/43/3/293/1454163/1062-6050-43_3_293.pdf
 19. Piirtola, M., & Era, P. (2006). Force platform measurements as predictors of falls among older people - A review. In *Gerontology* (Vol. 52, Issue 1, pp. 1–16). <https://doi.org/10.1159/000089820>
 20. Andreeva, A., Melnikov, A., Skvortsov, D., Akhmerova, K., Vavaev, A., Golov, A., Draugelite, V., Nikolaev, R., Chechelnicakaia, S., Zhuk, D., Bayerbakh, A., Nikulin, V., & Zemková, E. (2021). Postural stability in athletes: The role of sport direction. *Gait and Posture*, 89, 120–125. <https://doi.org/10.1016/j.gaitpost.2021.07.005>
 21. Rocchi, L., Chiari, L., Cappello, A., & Horak, F. B. (2006). Identification of distinct characteristics of postural sway in Parkinson's disease: A feature selection procedure based on principal component analysis. *Neuroscience Letters*, 394(2), 140–145. <https://doi.org/10.1016/j.neulet.2005.10.020>

22. Bao, W., Tan, Y., Yang, Y., Chen, K., & Liu, J. (2023). Correlation of balance posturographic parameters during quiet standing with the berg balance scale in patients with parkinson's disease. *BMC Neurology*, 23(1). <https://doi.org/10.1186/s12883-023-03386-1>
23. Giardini, M., Nardone, A., Godi, M., Guglielmetti, S., Arcolin, I., Pisano, F., & Schieppati, M. (2018). Instrumental or physical-exercise rehabilitation of balance improves both balance and gait in Parkinson's disease. *Neural Plasticity*, 2018(1). <https://doi.org/10.1155/2018/5614242>
24. Prosperini, L., & Pozzilli, C. (2013). The Clinical Relevance of Force Platform Measures in Multiple Sclerosis: A Review. *Multiple Sclerosis International*, 2013, 1–9. <https://doi.org/10.1155/2013/756564>
25. Nardone, A., Godi, M., Grasso, M., Guglielmetti, S., & Schieppati, M. (2009). Stabilometry is a predictor of gait performance in chronic hemiparetic stroke patients. *Gait and Posture*, 30(1), 5–10. <https://doi.org/10.1016/j.gaitpost.2009.02.006>
26. Tamburella, F., Scivoletto, G., Iosa, M., & Molinari, M. (2014). *Reliability, validity, and effectiveness of center of pressure parameters in assessing stabilometric platform in subjects with incomplete spinal cord injury: a serial cross-sectional study*. <http://www.jneuroengrehab.com/content/11/1/86>
27. Zesiewicz, T. A., Stephenson, J. B., Kim, S. H., Sullivan, K. L., Jahan, I., Huang, Y., Salemi, J. L., Wecker, L., Shaw, J. D., & Gooch, C. L. (2017). Longitudinal gait and balance decline in Friedreich's Ataxia: A pilot study. *Gait and Posture*, 55, 25–30. <https://doi.org/10.1016/j.gaitpost.2017.03.019>
28. Cattaneo, D., Jonsdottir, J., Regola, A., & Carabalona, R. (2014). Stabilometric assessment of context dependent balance recovery in persons with multiple sclerosis: A randomized controlled study. *Journal of NeuroEngineering and Rehabilitation*, 11(1). <https://doi.org/10.1186/1743-0003-11-100>
29. Oliveira, L. F., Simpson, D. M., & Nadal, J. (1996). Calculation of area of stabilometric signals using principal component analysis. In *Physiol. Meas* (Vol. 17). <http://iopscience.iop.org/0967-3334/17/4/008>
30. Hammond, R. (2000). Evaluation of Physiotherapy by Measuring the Outcome. In *Physiotherapy* (Vol. 86). <http://www.nice.org.uk>.
31. Perez-Lloret, S., van de Warrenburg, B., Rossi, M., Rodríguez-Blázquez, C., Zesiewicz, T., Saute, J. A. M., Durr, A., Nishizawa, M., Martinez-Martin, P., Stebbins, G. T., Schrag, A., Skorvanek, M., Brown, R. G., Goldman, J. G., de Siqueira Tosin, M. H., Shukla, A. W., Violante, M. R., & Weintraub, D. (2021). Assessment of Ataxia Rating Scales and Cerebellar Functional Tests:

- Critique and Recommendations. In *Movement Disorders* (Vol. 36, Issue 2, pp. 283–297). John Wiley and Sons Inc. <https://doi.org/10.1002/mds.28313>
32. Bürk, K., & Sival, D. A. (2018). Scales for the clinical evaluation of cerebellar disorders. In *Handbook of Clinical Neurology* (Vol. 154, pp. 329–339). Elsevier B.V. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-63956-1.00020-5>
 33. Rummey, C., Zesiewicz, T. A., Perez-Lloret, S., Farmer, J. M., Pandolfo, M., & Lynch, D. R. (2020). Test–retest reliability of the Friedreich’s ataxia rating scale. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, 7(9), 1708–1712. <https://doi.org/10.1002/acn3.51118>
 34. <https://www.fisioscience.it/scale-valutazioni/scala-mrc/>. (n.d.).
 35. *The Berg Balance Scale has high intra- and inter-rater reliability but absolute reliability varies across the scale: a systematic review.* (n.d.).
 36. Patti, A., Bianco, A., Şahin, N., Sekulic, D., Paoli, A., Iovane, A., Messina, G., Gagey, P. M., & Palma, A. (2018). Postural control and balance in a cohort of healthy people living in Europe An observational study. *Medicine (United States)*, 97(52). <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000013835>
 37. Winser, S. J., Smith, C. M., Hale, L. A., Claydon, L. S., Whitney, S. L., & Mehta, P. (2015). Systematic review of the psychometric properties of balance measures for cerebellar ataxia. In *Clinical Rehabilitation* (Vol. 29, Issue 1, pp. 69–79). SAGE Publications Ltd. <https://doi.org/10.1177/0269215514536412>
 38. Learmonth, Y. C., Paul, L., McFadyen, A. K., Mattison, P., & Miller, L. (2012). Reliability and clinical significance of mobility and balance assessments in multiple sclerosis. *International Journal of Rehabilitation Research*, 35(1), 69–74. <https://doi.org/10.1097/MRR.0b013e328350b65f>
 39. Bennell, K., Dobson, F., & Hinman, R. (2011). Measures of physical performance assessments: Self-Paced Walk Test (SPWT), Stair Climb Test (SCT), Six-Minute Walk Test (6MWT), Chair Stand Test (CST), Timed Up & Go (TUG), Sock Test, Lift and Carry Test (LCT), and Car Task. *Arthritis Care and Research*, 63(SUPPL. 11). <https://doi.org/10.1002/acr.20538>